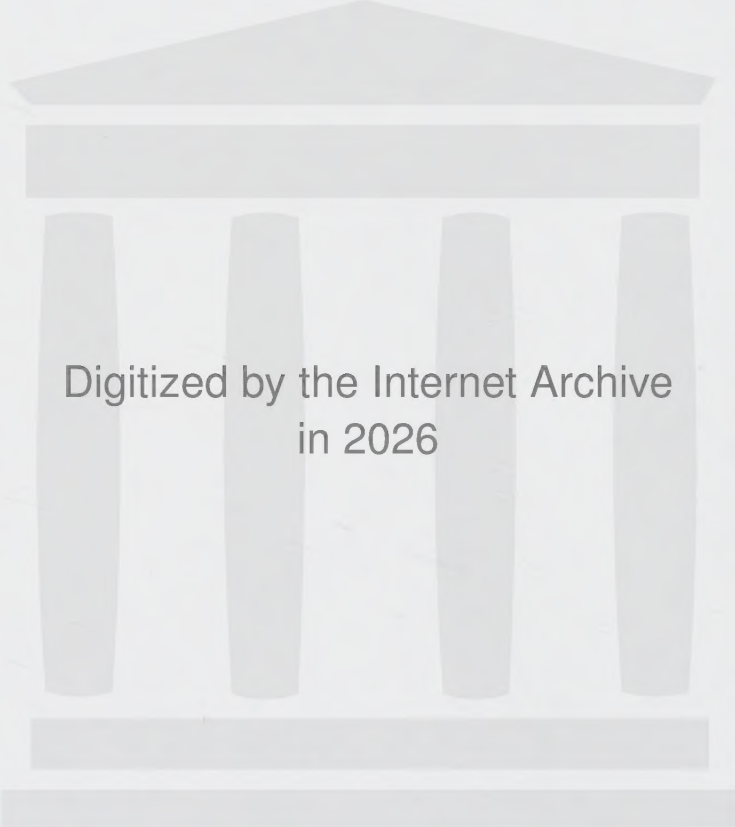


**ELEKTROMYOGRAPHISCHE
UNTERSUCHUNGEN
BEI DER ARTHROGRYPOSIS
MULTIPLEX CONGENITA**

Ekkehard Redemann



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41554619_0061

Aus dem Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin
der Universität München

Vorstand: Prof. Dr. med. Dr. h.c. Th. Hellbrügge

ELEKTROMYOGRAPHISCHE UNTERSUCHUNGEN BEI DER
ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA

Dissertation
zum Erwerb des Doktorgrades der Medizin
an der Medizinischen Fakultät der
Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Ekkehard Redemann
aus
Kulmbach

Jahr
1987

Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität München

Berichterstatter: Prof. Dr. med. Dr. h.c. Th. Hellbrügge

Mitberichterstatter: Prof. Dr. med. U. Büttner

Mitbetreuung durch den
promovierten Mitarbeiter: Dr. med. H. Bauer

Dekan: Prof. Dr. med. W. Spann

Tag der mündlichen Prüfung: 14. Mai 1987

1.	Einleitung	3
2.	Definition und Klassifizierung der Arthrogryposis	5
2.1.	Klinische Merkmale	6
2.2.	Zusätzliche Befunde	10
2.3.	Die Arthrogryposis als Symptom	16
2.4.	Klassifikationen	18
3.	Methodik	22
3.1.	Methodik der elektromyographischen Ableitung	22
3.2.	Patientenauswahl	23
4.	Ergebnisse	26
4.1.	Kasuistik und Einzelauswertungen	26
4.2.	Zusammenfassende Auswertung	84
4.2.1.	Auswertung nach klinischen Gesichtspunkten	84
4.2.2.	Elektromyographische Befunde	88
4.2.3.	Kinesiologische Untersuchungen	95
5.	Diskussion	97
6.	Zusammenfassung	103
7.	Literaturverzeichnis	105

1. Einleitung

Seit fast 150 Jahren beschäftigt sich die Medizin mit der Arthrogryposis multiplex congenita und noch immer sind die Fragen nach ihrer Ätiologie und Pathogenese nicht restlos geklärt. Wenn auch die erste Beschreibung im Jahre 1841 in der medizinischen Fachliteratur dem Breslauer Arzt A. OTTO zuerkannt wird, so erscheint dieses Krankheitsbild bereits im 17. Jahrhundert auf einem Bild des spanischen Malers RIBERA, das einen Knaben mit den typischen Deformitäten an Händen und Füßen zeigt ("La Pied Bot", Louvre Museum, Paris).

Das klinische Bild ist charakterisiert durch eine allseitige Bewegungsstarre der Gelenke, wobei eine geringgradige Restbeweglichkeit erhalten ist. Da man ursächlich eine Erkrankung der Gelenke vermutete, erhielt die Arthrogryposis ihren Namen, der allerdings ebenso mißverständlich ist wie viele andere Bezeichnungen, mit denen das Krankheitsbild beschrieben wurde (vgl. Tabelle 1).

Nach dem heutigen Stand unseres Wissens ist die Arthrogryposis keine eigenständige Krankheit, sondern eher ein Symptomkomplex mit vielschichtiger Ätiologie. Nach dem Konzept von SWINYARD und BLECK (1985) stellt sie nur die letzte "kollagene" Antwort auf eine Reihe von genetischen, mutagenen, infektiösen und anderen Faktoren dar, die ihrerseits auf verschiedene Weise zu einer Immobilisation und damit zu einem Ungleichgewicht der Muskelspannung über den betroffenen Gelenken führen.

Dieser Ansatz erklärt auch die Beobachtung, daß multiple kongenitale Kontrakturen häufig im Rahmen neurogener und myopathischer Krankheitsbilder zu finden sind. Die Schädigung setzt dabei sehr früh in der embryonalen Entwicklungsphase ein und ist wahrscheinlich mit der Geburt bereits abgeschlossen.

Kontrovers bleibt nach wie vor, ob die Immobilisation primär durch eine Muskelerkrankung oder durch eine neurogene Störung mit sekundärer Muskelatrophie verursacht wird. Zu diesem Fragenkomplex können elektromyographische Untersuchungen einen Beitrag zur Aufklärung liefern, weil mit Hilfe des Elektromyogramms häufig eine Abgrenzung myogener Prozesse von neurogen verursachten Muskelschädigungen möglich ist. Darüber hinaus wird die Elektromyographie seit einigen Jahren auch zur Analyse einfacher willkürlicher Bewegungen eingesetzt, die durch den koordinierten Einsatz verschiedener Muskelgruppen entstehen.

Die wenigen EMG-Studien, die bisher bei der Arthrogryposis durchgeführt wurden, beschränkten sich überwiegend auf die differentialdiagnostische Abgrenzung der neurogenen Form von der primär myopathischen Form. Die vorliegende Studie versucht, mit Hilfe der elektromyographischen Untersuchungen auch einen Einblick in die funktionellen Störungen der zentralen Motorik zu erhalten, die bei der Arthrogryposis auftreten können.

Darüber hinaus lag dieser Studie auch ein therapeutischer Ansatz zugrunde. Bei neuromuskulären Erkrankungen, die noch eine Regenerationsfähigkeit mit Reinnervation der inaktiven Muskulatur zulassen, bietet die krankengymnastische Behandlung auf neurophysiologischer Grundlage eine gute Chance der Besserung. Deshalb soll in dieser Arbeit auch untersucht werden, ob und in welchem Ausmaß bei der Arthrogryposis dieses Regenerationspotential vorhanden ist.

2. Definition und Klassifizierung der Arthrogryposis

Die Variation im klinischen Erscheinungsbild der Arthrogryposis, aber auch die verschiedenen Aspekte der Ätiologie und Pathogenese spiegeln sich in der Vielzahl der Bezeichnungen wider, die diese Erkrankung seit ihrer ersten Beschreibung durch OTTO (1841) im Laufe der Zeit von anderen Autoren erhalten hat (vgl. Tabelle 1). Es erscheint daher die Vermutung berechtigt, daß viele Versuche, das Krankheitsbild zu definieren und eine Klassifizierung vorzunehmen, von den Vorstellungen über die Pathogenese beeinflusst waren und von vornherein nur bestimmte Ausprägungsformen berücksichtigten. Darüber hinaus haben HERTEL et al. (1969) mit Recht darauf hingewiesen, daß z.B. nach konservativen oder operativen Behandlungsmaßnahmen das typische klinische Bild oft nur noch undeutlich zu erkennen ist und eine spätere Diagnosestellung nach rein äußerlichen Kriterien unzureichend bleiben muß.

Tabelle 1: Liste der wichtigsten Bezeichnungen für das von OTTO erstmals beschriebene Krankheitsbild (modifiziert nach SWINYARD, 1982)

Autor	Datum	Bezeichnung
OTTO	1841	Myodystrophia congenita
SCHANZ	1897	Multiple congenitale Kontrakturen
HOWARD	1908	Dystrophia muscularis congenita
STERN	1923	Arthrogryposis
VALENTIN	1927	Guerin-Stern-Syndrom
SHELDON	1932	Amyoplasia congenita
MIDDLETON	1934	Myodystrophia foetalis deformans
BAUER	1940	Myodystrophia multiplex fibrosa
ROSSI	1947	Pterygoarthromyodysplasia

2.1. Klinische Merkmale

Trotz der großen Variabilität des Krankheitsbildes konnte ROMPE (1969) an Hand von zahlreichen Falldarstellungen die folgenden klinischen Merkmale ableiten, die auch heute noch als typisch gelten:

- Allseitige Bewegungseinschränkung der symmetrisch befallenen Gelenke mit geringer Restbeweglichkeit in physiologischen Bereichen
- Von Geburt an stationärer Verlauf ohne spontane Besserung oder Progredienz
- Unphysiologische Gliedmaßenkonturen mit fehlender Hautfältelung
- Abschwächung des Muskel- und Gelenkreliefs

Zusätzlich fand ROMPE eine Kapselfibrose mit Retraktion des Bandapparates und einer Muskelhypoplasie bzw. -aplasie. Die knorpeligen und knöchernen Anteile der Gelenke sind in der Regel voll ausgebildet und intakt (SCHINZ et al. 1952).



Abb. 2.1.: Schwere Form der Arthrogryposis
(Neugeborenes, weiblich)

Eine ähnliche Zusammenstellung der als phänotypisch angesehenen Merkmale wurde von FISHER et al. (1970) erarbeitet.

Das auffälligste Merkmal stellt die allseitige Einschränkung der Beweglichkeit der Gelenke bei noch erhaltener geringgradiger Restbeweglichkeit dar. ROMPE hat dafür den Begriff "Crypose" vorgeschlagen und der "echten" Kontraktur gegenübergestellt, die durch eine einseitige Bewegungsbehinderung charakterisiert ist und eine physiologische Beweglichkeit in der entgegengesetzten Richtung noch erlaubt. Betroffen sind vor allem die großen Gelenke der oberen und unteren Extremitäten sowie die Schultergelenke. Eine Mitbeteiligung der Wirbelsäule oder der Mandibulargelenke ist offenbar selten. Dagegen fanden HERRON et al. (1978) in 20% der Fälle, DRUMMOND et al. (1978) bei der Hälfte ihrer Patienten mit Arthrogryposis Wirbelanomalien und eine kongenitale Skoliose.

Die Ausprägung des Krankheitsbildes und die Beteiligung der betroffenen Gelenke sind individuell verschieden. BANKER - et al. (1957) vermuteten, daß als charakteristisches Erscheinungsbild der primär myopathischen Form Beugekontrakturen in den Hüft- und Kniegelenken in Verbindung mit einer Adduktion der Beine anzusehen sei, während bei der primär neurogenen Form eher eine Abduktion in den Hüften mit Streckung der Knie auftrete. Gegen diese Annahme sprechen jedoch andere Befunde (z.B. PEARSON und FOWLER, 1963).

Häufig findet man die Unterarme in Pronationsstellung fixiert, die Hände palmar flexiert und mit ulnarer Deviation, die Finger in Opposition bei tief ansetzendem Daumen (UHLIG, 1957). Der 5. Finger zeigt oft klino- oder kamptodaktyle Deformationen. Auch Arachno-, Brachy- und Syndaktylien kommen vor (z.B. ECKEL et al., 1979). Die unteren Extremitäten sind häufig in Adduktion mit Beugung der Hüften und Streckung der Knie fixiert, ebenso häufig

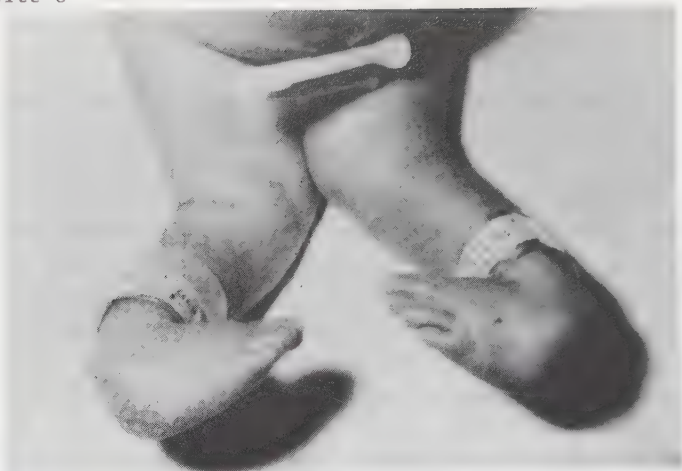


Abb. 2.2.: Ausgeprägter Pes equinovarus
(Neugeborenes, weiblich, vgl. Abb. 2.1.)

sind aber Abduktion und Flexionsstellung der Kniegelenke zu beobachten (GIBSON und URS, 1970). In fast allen Fällen mit Beteiligung der unteren Extremitäten treten Fußdeformitäten in Form eines Equinovarus oder eines Spitzklumpfußes auf.

Auch die Beteiligung der Gelenke bietet kein einheitliches Bild. Nach einer Untersuchung von SWINYARD und MAYER (1963) waren in einer Serie von 70 Patienten bei 43% nur die unteren Extremitäten, bei 11% nur die oberen und bei 46% alle vier Extremitäten betroffen mit einer stärkeren Beteiligung der distalen Abschnitte. Gelegentlich zeigen sich Gelenkkontrakturen auch nur auf einer Seite. Insgesamt scheinen die unteren Extremitäten stärker betroffen zu sein als die oberen.

Die Hautfältelung im Gelenkbereich ist wenig ausgeprägt oder fehlt, die Gliedmaßenkonturen wirken zylindrisch ("sausage-like"). Als weiteres klinisches Zeichen werten BREHME und BAITSCH (1966) sowie HERTEL et al. (1969) einen typischen longitudinalen Verlauf der Papillarleisten auf den Hand- und Fußflächen. Abnormale Dermatoglyphen wurden auch von HIRSCH und Tönnis (1971) sowie von CASEY und GER (1979) beobachtet.

Verdickungen und eine Änderung der Konsistenz des periartikulären Unterhautzellgewebes führen zu grubchenförmigen Einziehungen, den sogenannten Fossettes cutanees, über den Gelenken. Zusätzlich können auch Flügelfellbildungen insbesondere im Bereich der Schultergelenke, der Ellenbogen- oder Kniegelenke auftreten, sie sind jedoch nach LENZ (1964) nicht als pathognomonisch anzusehen. Erst in Kombination mit dem Bonneville-Ullrich-Syndrom gelten sie als charakteristisches Zeichen im Rahmen des Rossi-Syndroms (ROSSI und CAFLISCH, 1951).

Schließlich treten angeborene multiple Gelenkkontrakturen im Rahmen der verschiedensten embryologischen Mißbildungssyndrome auf.

Solange cerebrale Anteile des Zentralnervensystems nicht stärker betroffen sind, verläuft die mentale Entwicklung normal.



Abb. 2.3.: Fossettes cutanees (▲) über den Kniegelenken mit Beugekontrakturen der Hüft- und Kniegelenke. Spitzklumpfuß. (10 Monate altes Mädchen)

2.2. Zusätzliche Befunde

Bei dem Versuch, die Arthrogryposis als eigenständige Krankheit zu definieren, erlaubten die rein äußerlichen klinischen Befunde nicht immer eine sichere Abgrenzung gegenüber anderen Krankheitsbildern. Es wurden daher viele zusätzliche Befunde erhoben, um ein nosologisch einheitliches Bild zu finden. Wenn auch nach heutiger Auffassung die Arthrogryposis eher als Symptomenkomplex mit unterschiedlicher Pathogenese angesehen wird, der bei einer großen Zahl von Krankheitsbildern auftreten kann, so ist es dennoch sinnvoll, diese zusätzlichen Befunde zu betrachten, da sie viel zum Verständnis der Ätiologie der Gelenkkontrakturen beitragen können.

Röntgenologische Befunde

Im typischen Fall zeigt das Röntgenbild im frühen Säuglingsalter nur die Fehlstellung der Extremitäten mit Luxation oder Subluxation der Ellenbogen- oder Hüftgelenke. Die Gelenke selbst sind voll ausgebildet, die Gelenkspalten erhalten. Auch die Epiphysenfugen sind unauffällig. Gelegentlich zeigt sich eine nach lateral verlagerte Patella. Später zeigen sich im Röntgenbild Rotationsfehlstellungen und metaphysäre Verbiegungen der langen Röhrenknochen, eine Inaktivitätsosteoporose, gelegentlich auch eine Hypoplasie einzelner Rippen sowie eine Skoliose mit Verschiebung des Verhältnisses Höhe/Breite der Wirbelkörper zugunsten der Höhe (CHRIST und ANDERS, 1981). Pseudoepiphysen, kleine Knochenzysten an den Phalangen und eine verzögerte Knochenkernentwicklung wurden ebenfalls beschrieben (WEYERS, 1968).

Laborchemische Befunde

HERTEL et al. (1969) haben bei 12 Kindern mit Arthrogryposis die Blutgruppe und die Ausscheidung von sauren Mucopolysacchariden im Urin bestimmt. In Übereinstimmung mit anderen Autoren fanden sie keinen Hinweis auf ein gehäuftes Auftreten einer bestimmten Blutgruppe in Verbindung mit Arthrogryposis bzw. auf einen gestörten Stoffwechsel der Mucopolysacchide. Eine leichte Erhöhung der alpha2-Fraktion in der Eiweiß-Elektrophorese, wie sie z.B. von FRISCHKNECHT et al. (1960) gefunden wurde, halten sie jedoch eher für uncharakteristisch. Eine Erhöhung der Creatinphosphokinase (CPK) wird lediglich in Verbindung mit der myopathischen Form der Arthrogryposis gefunden.

Genetik

Das Auftreten struktureller oder numerischer Chromosomen-Aberrationen schließt die Diagnose Arthrogryposis im Sinne der klinischen Kriterien nach ROMPE aus. Andererseits findet man bei der Trisomie 18 eine typische Fausthaltung der Hand. Da nach einer Untersuchung von TAYLOR (1963) etwa 13% der Kinder mit Edwards-Syndrom auch schwere Mißbildungen des Zentralnervensystems aufweisen, wird das Auftreten von Arthrogryposis in Kombination mit dem Edwards-Syndrom als Ausdruck der neurogenen Schädigung verständlich. RADU et al. (1968) versuchten, die Arthrogryposis aus ihrer Beziehung zu anderen, phänotypisch ähnlichen Krankheitsbildern zu erklären, und leiteten daraus die Möglichkeit einer genetischen Störung als Ursache der Arthrogryposis ab.

Angeborene multiple Gelenkkontrakturen werden auch in familiärer Häufung beobachtet. SWINYARD (1961) berichtete über eineiige Zwillinge, von denen ein Zwilling die klinischen Zeichen einer Arthrogryposis, der andere Zwilling die einer Amyotonia congenita ohne Kontrakturen aufwies. In einer anderen Familie zeigten die Mutter, ihr Sohn und ihre Tochter weitgehend identische Kontrakturen (SWINYARD, 1961).

In einer weiteren Familie litt die Mutter an multipler Sklerose und brachte vier Kinder zur Welt, von denen zwei mit Klumpfüßen, das dritte mit Hüftsubluxationen und das vierte Kind mit multiplen Gelenkkontrakturen geboren wurde (LIVINGSTONE und SACK, 1984).

Dagegen fanden WYNNE-DAVIES et al. (1976,1981) in ihren ausgedehnten Studien keinen Hinweis auf genetische Faktoren als Ursache der Arthrogryposis.

Von besonderem Interesse in diesem Zusammenhang sind Untersuchungen an Zwillingen. So berichteten SUL et al. (1982) über eineiige Zwillinge, von denen der zweite Zwilling bei der Geburt multiple Gelenkkontrakturen mit Hüftdislokation, Klumpfüßen, allgemeiner Hypotonie und Muskelschwäche aufwies, während der erste Zwilling gesund zur Welt kam. Nach 6 Monaten war der erste Zwilling normal entwickelt, der zweite Zwilling verstarb bereits nach 54 Tagen an einer Pneumonie. Bei der histopathologischen Untersuchung stellten sich verklumpte Purkinje-Zellen im Kleinhirn und eine deutliche Verminderung motorischer Vorderhornzellen in den lumbalen Segmenten des Rückenmarks dar.

Fallbeschreibungen über eineiige Zwillinge, von denen nur ein Zwilling angeborene Gelenkkontrakturen aufwies, während der andere Zwilling gesund war, liegen auch z.B. von MACKENZIE (1959) und von PEDREIRA und LONG (1971) vor.

Nach einer umfangreichen Untersuchung von HALL (1985) an über 350 Patienten ist die Zahl der sporadisch auftretenden Erkrankungen mit 46% deutlich höher als die Zahl der autosomal, chromosomal oder multifaktoriell vererbten Fälle (28%). Das Wiederholungsrisiko für gesunde Eltern, ein zweites krankes Kind zu bekommen, wird mit etwa 5% angegeben. Es wächst jedoch in allen Fällen, die eine Mitbeteiligung des Zentralnervensystems oder ein übergeordnetes Syndrom als Ursache der Kontrakturen aufweisen (HALL, 1985).

Histologisch-biopsische Befunde

Differentialdiagnostisch, aber auch im Hinblick auf die Ätiologie und Pathogenese der Arthrogryposis von großer Bedeutung sind histologische Untersuchungen der betroffenen Muskulatur. Die Frage, ob es sich um eine primär myopathische oder um eine primär neurogene, spinale Erkrankung handelt, die schließlich zu dem beobachteten Umbau der betroffenen Muskulatur führt, erscheint nach dem heutigen Stand der Erkenntnisse nicht richtig gestellt. Histopathologische und biopsische Untersuchungen an Muskelgewebe haben ergeben, daß sich die Arthrogryposis sowohl in einer neurogenen Form, die offenbar häufiger anzutreffen ist, als auch in einer selteneren myopathischen Form manifestieren kann. Die histologischen Befunde zeigen dabei kein einheitliches Bild. Sehr häufig stellen sich nur wenige hypoplastische, blasse Muskelfasern mit unterschiedlich großem Faserdurchmesser dar, dazwischen vermehrt Fett- und Bindegewebe eingelagert (z.B. UHLIG, 1957, HERTEL et al., 1969). Darüber hinaus verändert sich das pathologische Muster auch aufgrund von Umbauprozessen, die im betroffenen Muskel ablaufen. So konnten DONNER et al. (1975) im Rahmen einer Langzeitstudie an 15 Patienten mit kongenitaler Muskeldystrophie und angeborenen multiplen Gelenkkontrakturen zeigen, daß der degenerative Prozeß des Muskelabbaus langsam zur Ruhe kommt und in ein Narbenstadium mit Fibrose und Fettgewebe übergeht, die die Muskelfasern ersetzen und oft zu neuen Kontrakturen führen.

KULLMANN und SZIJJ (1963) fanden in verschiedenen Muskeln gruppenweise veränderte Faserdurchmesser, stellenweise zentrale Kerne und Sarkoplasmakörner außerhalb der Fasern. Dieses Bild ähnelt dem späten Stadium einer Denervationsatrophie. Extrem dünne Muskelfasern, die irregulär in fibröses Gewebe eingelagert sind, wurden auch von DASTUR et al. (1972) gefunden. Es fehlte jedoch die für eine neurogene Muskelatrophie typische Gruppierung der Fasern.

Unter den 16 Fällen von Arthrogryposis, die BHARUCHA et al. (1972) untersuchten, fanden sich dagegen nur zwei Fälle, die sie als myopathisch einstufte. AMICK et al. (1967) erhielten bei 9 von 10 Fällen Hinweise auf eine neurogene Ursache der Muskelatrophie, die auch durch den elektromyographischen Befund erhärtet wurden. Nur in einem Fall ergaben Muskelbiopsie und EMG eine primär myopathische Veränderung der Muskelfasern und die Serumkonzentration der Creatinphosphokinase war deutlich erhöht.

Andere Untersuchungen weisen dagegen deutlich auf eine kongenitale Muskeldystrophie hin (z.B. BANKER et al., 1957, PEARSON und FOWLER, 1963, DONNER et al., 1975, FUKUYAMA et al., 1981).

Häufig fanden sich neben betroffenen Muskelgruppen auch Muskelfasern, die sich von normal entwickelter Muskulatur nicht unterschieden. Das pathologische Muster variiert offenbar in Abhängigkeit vom Zeitpunkt der primären Schädigung und ihrem Schweregrad. In der Regel sind dabei die Muskelspindeln normal entwickelt. Lediglich KRUGLIAK et al. (1973) berichteten über einen Fall der neurogenen Arthrogryposis mit fehlenden Muskelspindeln und deuteten diese Schädigung als Folge einer Degeneration oder mangelhaften Differenzierung von spinalen Motoneuronen.

Diese Erklärung wird erhärtet durch histopathologische Untersuchungen des Rückenmarks von CLARREN und HALL (1983), die eine deutliche Verminderung der Zahl intakter alpha-Motoneurone in den lumbosakralen Segmenten des Rückenmarks fanden. Eine Zerstörung spinaler alpha-Motoneurone mit degenerativem Umbau findet man auch bei der progressiven spinalen Muskelatrophie Typ Werdnig-Hoffmann, doch wurden im Zusammenhang mit dieser Erkrankung bisher keine kongenitalen Gelenkkontrakturen beobachtet.

Elektromyographische Befunde

Unter der relativ geringen Zahl elektromyographischer Untersuchungen, die bisher veröffentlicht wurden, finden sich sowohl neurogene als auch myopathische Muster, die allerdings nicht immer im Einklang mit dem histologisch-bioptischen Befund stehen (KULLMANN und SZIJJ, 1973). Es ist sogar möglich, daß der EMG-Befund in einem betroffenen Muskel eine neuropathische, in einem anderen Muskel desselben Patienten dagegen eine myopathische Veränderung zeigt. SWINYARD und MAGORA (1962), aber auch AMICK et al. (1967) sowie SMITH et al. (1963) fanden in den neurogenen EMG-Mustern vermehrt Fibrillationspotentiale, positive scharfe Wellen und Gigantenpotentiale, die jedoch von HERTEL et al. (1969) in keinem ihrer Fälle abgeleitet werden konnten. Die Nervenleitgeschwindigkeit lag dagegen stets im Normbereich.

GRANER und KÜHN (1968) fanden bei ihren 8 Patienten keine pathologischen Spontanaktivitäten, ebenso keine Veränderungen in der Potentialdauer und der Amplitude der Potentiale einzelner motorischer Einheiten. Bei 5 Patienten war der polyphasische Anteil erhöht und die Frequenz erniedrigt. Bei maximaler Innervation konnte nur in 3 Fällen ein Interferenzmuster erreicht werden, in den übrigen Fällen war das Aktivitätsmuster aufgelockert bis stark gelichtet.

Fibrillationspotentiale und positive scharfe Wellen sind häufig bei primär neurogenen Muskelerkrankungen zu finden. Allerdings treten diese Formen der Spontanaktivität im Elektromyogramm auch bei Myopathien auf und in etwa 30% der neurogenen Erkrankungen sind sie nicht mehr sicher nachweisbar (LUDIN, 1976). Der eindeutige Nachweis einer primär neurogenen oder myopathischen Grunderkrankung als Ursache der Arthrogryposis ist also aus diesen Parametern nicht zu führen. Insgesamt scheinen jedoch die neurogenen Bilder mit einem gelichteten Innervationsmuster, einem erhöhten Polyphasiegrad und verlängerter Potentialdauer der Einzelpotentiale zu überwiegen.

2.3. Die Arthrogryposis als Symptom

Nach der bereits erwähnten umfassenden Untersuchung von HALL (1985) sind inzwischen über 150 spezifische Krankheitsbilder und Syndrome bekannt, die angeborene Gelenkkontrakturen aufweisen können. Als eine mögliche gemeinsame Basis dieser Entwicklungsstörung stellt sich eine primäre neuromuskuläre Störung mit Beginn in der frühen Embryonalzeit dar, die an jeder Stelle der neuromuskulären Übertragung zwischen der motorischen Vorderhornzelle, den peripheren Nerven, der motorischen Endplatte und den Muskelfasern auftreten kann (z. B. SMIT und BARTH, 1980). Eine Schädigung übergeordneter neuronaler Strukturen im Zentralnervensystem - möglicherweise in Verbindung mit einer Differenzierungsstörung der spinalen Motoneurone - führt ebenfalls zu einem Defekt der neuromuskulären Übertragung. Schließlich müssen unter der Hypothese, daß jede Immobilisation des sich entwickelnden Embryos zu einer gestörten Entwicklung der Extremitäten führt, auch äußere Faktoren wie z.B. Oligo- oder Polyhydramnion, für die im übrigen auch ein pathogenetischer Zusammenhang mit einer Störung des Zentralnervensystems diskutiert wird, eine zu kurze Nabelschnur oder ein reduziertes Raumangebot bei Mehrlingsgeburten als mögliche Ursache der Gelenkkontrakturen berücksichtigt werden.

Aus dieser Vielzahl von möglichen Bedingungen resultiert die große Variation im Auftreten und in der Ausprägung der arthrogrypotischen Veränderungen. In Tabelle 2 sind einige Syndrome zusammengestellt, bei denen angeborene Gelenkkontrakturen häufiger beobachtet wurden. Auffällig ist dabei stets die Kombination mit einer primären Schädigung des Zentralnervensystems oder mit Krankheitsbildern, die zu einer Retardierung in der motorischen Entwicklung des Embryos führen können.

Tabelle 2: Ausgewählte Syndrome und Krankheitsbilder, die häufig mit angeborenen multiplen Gelenkkontrakturen kombinieren (wichtigste Leitsymptome in Klammern. Modifiziert nach HALL,1985).

wahrscheinlicher Ort der Schädigung	Syndrom oder Krankheitsbild
ZNS	Meckel-Gruber (Microcephalie, Polydaktylie, polycystische Organe) Moebius (Parese der Hirnnerven VI und VII) Pierre-Robin (Micrognathie, Gaumenspalte, Glossoptosis) Pena-Shokeir (faciale Anomalien, Ankylosen, pulmonale Hypoplasie, Polyhydramnion) Arnold-Chiari (Hydrocephalus, Kleinhirnstörungen) Prune-belly (Pulmonale Hypoplasie, renale Dysplasie, Bauchdeckenaplasie) Potter (Faciale Anomalien, pulmonale Hypoplasie, renale Dysplasie) Zellweger ("Cerebro-hepato-renales Syndrom")
chromosomal	Trisomie 18 und Trisomie 18q-Rossi (Pterygien, vgl. Seite 9)
neuromuskulär	Congenitale Muskeldystrophie Myasthenia gravis congenita Nemaline Myopathie Central core disease Fasertypen-Disproportion
muskulo-skeletal	Congenitale myotone Dystrophie Kuskokwim (vgl. Seite 18) Larsen (Patella-Aplasie) Sprengel (Fixierter Schulterblatthochstand)

So ist bekannt, daß beim Moebius-Syndrom eine Agenesie der Kerngebiete der Hirnnerven VI und VII sowie eine Verminderung der Motoneurone in verschiedenen Segmenten des Rückenmarks zu den typischen Veränderungen führt. Dieses Syndrom ist relativ häufig mit Arthrogryposis kombiniert (z.B. HENDERSON, 1939, SWINYARD, 1982). Beim Kuskokwim-Syndrom, das erstmals 1969 von PETAJAN et al. beschrieben wurde, sind in der Regel Muskelgruppen der unteren Extremitäten infolge Inaktivität atrophiert, während die antagonistisch wirkenden Muskeln offenbar kompensatorisch hypertrophieren. Aus dieser Imbalanz entwickeln sich die beobachteten Beugekontrakturen der Knie- und Sprunggelenke. Das Auftreten von multiplen Gelenkkontrakturen in Verbindung mit dem Pena-Shokeir-Syndrom Typ I (Ankylosen, faciale Anomalien, pulmonale Hypoplasie, Polyhydramnion) konnte inzwischen auch im Tierversuch an Rattenfeten, die mit Hilfe von Curare paralytisiert wurden, nachgewiesen werden (MOESSINGER 1983).

Diese Untersuchungen stützen die Hypothese, daß eine herabgesetzte Mobilität des sich entwickelnden Embryos einen entscheidenden Faktor in der Pathogenese der Arthrogryposis darstellt. Dieser Aspekt wird im Kapitel 5 ausführlicher betrachtet werden.

2.4. Klassifikationen

Nach der Systematisierung der neuromuskulären Erkrankungen (Montreal 1968) werden verschiedene Formen der Arthrogryposis entsprechend ihrer möglichen Pathogenese unterschieden:

- primär neurogene Störung
 - spinale Erkrankung infolge Untergang der motorischen Vorderhornzellen
 - (spinales Arthrogryposis multiplex congenita Syndrom)

- primär myopathische Störung
Gelenkkontrakturen auf der Grundlage einer primären
Myopathie
(Arthromyogryposis multiplex congenita Syndrom)
- primäre Gelenkdysplasie oder -aplasie
(Guerin-Stern-Syndrom)

Im weiteren Sinne gehören zum Formenkreis der Arthrogryposis:

- Arthrogryposis multiplex bei Eskimos
(Kuskokwim-Syndrom)
- Pseudo-Arthrogryposis mit Flügelfellbildung
(Rossi-Syndrom)
- Arthrogryposis in Kombination mit zahlreichen anderen
Einzelmißbildungen oder Mißbildungs-Syndromen

HALL ist der Auffassung, daß unter den zahlreichen Formen der Arthrogryposis mindestens zwei Untergruppen nach ihren klinischen Merkmalen deutlich unterschieden werden können. Die häufigere Form, Amyoplasie, ist charakterisiert durch multiple Gelenkkontrakturen, reduzierte Muskelmasse, typische Stellungen der Extremitäten und eine normale mentale Entwicklung. Bei ihren umfangreichen Untersuchungen an über 350 Patienten fand sie diese Form der Arthrogryposis in 135 Fällen (HALL et al., 1983).

Daneben existiert offenbar eine zweite Form der Arthrogryposis, bei der in erster Linie die Hände und Füße betroffen sind, während eine Mitbeteiligung der Knie- und Hüftgelenke weniger häufig zu beobachten ist (HALL et al. 1982). Für diese Form wurde die Bezeichnung " Distale Arthrogryposis " mit verschiedenen Untergruppen eingeführt (vgl. Tabelle 3).

Tabelle 3: Klinische Merkmale der Distalen Arthrogryposis
(HALL et al., 1982)

Typ I (klassisch)	Geschlossene Faust bei Geburt, Überschlagen der Finger, Ulnardeviation, Equinovarus oder Calcaneo varus. Selten Trismus. Vorwiegend autosomal dominanter Erbgang. Normale Intelligenz.
Typ IIA (Gordon-Syndrom)	Überschlagen der Finger, Kamptodaktylie, z.T. Ulnardeviation, Gaumenspalte, Equinovarus, selten Skoliose, Omphalocele. Minderwuchs. Autosomal dominanter Erbgang. Normale Intelligenz.
Typ IIB	Wie Typ IIA, jedoch ohne Gaumenspalte. Leitsymptom Ptosis. Häufig Hydrocephalus internus, reduzierte Mimik, hoher Gaumen, Mikrognathie. Wahrscheinlich autosomal dominanter Erbgang.
Typ IIC	Leitsymptom Lippen-Gaumenspalte. Milde Ausprägung der Kontrakturen, normale Körpergröße.
Typ IID	Leitsymptom Skoliose. Milde Ausprägung. Keine Lippen- oder Gaumenspalte. Autosomal dominanter Erbgang.
Typ IIE	Leitsymptom Trismus. Ungewöhnliche Handkonfiguration. Sehr häufig Equinovarus. Häufig Minderwuchs. Geistige Behinderung. Sporadisches Auftreten.

Die Autoren räumen ein, daß auch innerhalb dieser Untergruppen noch Variationen auftreten können und daß die Untergruppen Typ IIA, IIB und IIC möglicherweise dieselbe Form der Arthrogryposis extremer Variabilität darstellen.

Grundsätzlich stellt sich die Frage, ob eine Klassifizierung der verschiedenen Formen der Arthrogryposis überhaupt möglich ist. SWINYARD und BLECK (1985) verweisen in diesem Zusammenhang auf die unterschiedlichen ätiologischen Bedingungen, die letztlich alle zu demselben Resultat, d.h. der Gelenkkontraktur als "kollagene Antwort" der betroffenen Muskeln und Gelenkkapseln führen. Daher halten sie eine Unterteilung in nur schwer von einander abgrenzbare Untergruppen für wenig sinnvoll und schlagen vor, auch die Bezeichnung "Arthrogryposis" nicht mehr zu verwenden.

Auf der anderen Seite erscheint die heute übliche Unterscheidung einer primär neurogenen Form der Arthrogryposis von einer primär myopathischen Form auch mit dem von SWINYARD und BLECK entwickelten Konzept der Pathogenese unter bestimmten Voraussetzungen vereinbar. Da beide Formen allein aufgrund der klinischen Befunde häufig nicht voneinander abgegrenzt werden können, kommt der elektromyographischen Untersuchung bei dieser Fragestellung eine besondere Bedeutung zu.

3. Methodik

3.1. Methodik der elektromyographischen Ableitung

Für die Ableitung der Elektromyogramme stand ein Elektromyograph Typ Medelec MS6 mit Vorverstärker und AC-Amplifier Typ AA6 MkIII zur Verfügung. Die Bandbreite des Verstärkers betrug 1.6 Hz bis 32 kHz (bei 3 dB Abfall und angeschlossener Elektrode). Als Elektroden wurden autoklavierbare konzentrische Nadelelektroden Typ DISA CF 86 bzw. Medelec CT 50 mit einem Durchmesser zwischen 0.45 mm und 0.65 mm sowie einer Nadellänge zwischen 37 mm und 50 mm eingesetzt.

Die Auswahl des zu untersuchenden Muskels erfolgte aufgrund des klinischen Bildes. Die Ableitung wurde jeweils an zwei bis drei verschiedenen Stellen des Muskels und bei jeder Einstichstelle durch mehrfaches Verschieben der Nadel an weiteren drei bis vier Stellen vorgenommen.

Die Registrierung der Signale erfolgte mit Hilfe einer UV-Kamera Typ Linagraph 1985 auf Kodak UV-Filme bei gleichzeitiger optischer Kontrolle über einen Oszillographen.

Gelegentlich wird auf die besonderen Schwierigkeiten verwiesen, die die Untersuchung von Kindern bereiten kann, wenn sie zur Erzielung der maximalen Willküraktivität die erforderliche Mitarbeit nicht aufbringen (z.B. HOPF und STRUPPLER, 1974). Diese Schwierigkeiten können weitgehend vermieden werden, wenn für die Ableitung von vornherein Muskeln ausgewählt werden, die relativ unspezifisch maximal innerviert werden. Zu diesen Muskeln zählen z.B. der M. tibialis anterior und der M. biceps brachii. Durch geeignete Manöver wie passives Hochziehen (Traktionsversuch) wird die sog. maximale assoziierte Aktivität erreicht, die in guter Näherung der maximalen Willkürinnervation entspricht. Weit-

gehend maximale Innervation kann auch über die globale Aktivierung während der Reflexlokomotion nach Vojta gegen Widerstand erzielt werden.

Zur Bestimmung der Parameter der Einzelpotentiale wurden auf dem UV-Film möglichst viele verschiedene, in der Regel maximal 20 Potentiale ausgemessen. Entsprechend einem Vorschlag von LUDIN (1976) ist die Potentialdauer von der ersten Auslenkung aus der Grundlinie bis zur endgültigen Rückkehr des Potentials zur Grundlinie definiert. Polyphasische Potentiale müssen mindestens viermal die Grundlinie durchlaufen. Die Potentialamplituden wurden von Spitze zu Spitze gemessen.

Alle Einzelauswertungen werden im Kapitel 4.1. ausführlich dargestellt und beurteilt.

3.3. Patientenauswahl

Im Zeitraum von 1977 bis 1986 wurden im Kinderzentrum München insgesamt 47 Kinder mit angeborenen multiplen Gelenkkontrakturen vorgestellt und behandelt. Um in unsere Untersuchung aufgenommen zu werden, mußten die folgenden Kriterien erfüllt sein:

- gesicherte Diagnose Arthrogryposis aufgrund des klinischen Befundes bei Geburt
- bei nicht gesicherter Diagnose der Geburtsklinik Erfüllung der Kriterien nach ROMPE (vgl. S. 6)

Kinder, die nur leichte, abortive Varianten der Arthrogryposis aufwiesen, wurden nicht berücksichtigt. Darüber hinaus war bei einigen Kindern eine elektromyographische Untersuchung nicht durchführbar, weil das Einverständnis der Eltern nicht vorlag.

Nach dieser Auswahl standen uns 20 Kinder (6 weibliche und 14 männliche) für die vorliegende Studie zur Verfügung. Die Geschlechtsverteilung ist eher zufällig und bedeutet keine Prädisposition des männlichen Geschlechts für die Arthrogryposis. Alle Fälle wurden zunächst aufgrund des klinischen Befundes in drei Untergruppen eingeteilt. Innerhalb jeder Gruppe erfolgte die Ordnung nach dem Alter zum Zeitpunkt der EMG-Ableitung. Eine Zusammenstellung der patientenbezogenen Daten ist in Tabelle 4 wiedergegeben.

Das Ergebnis einer Chromosomenanalyse war in 12 Fällen bekannt. Eine zusätzliche Muskelbiopsie wurde von uns nicht durchgeführt, allerdings konnten wir in 4 Fällen Fremdbefunde zum Vergleich mit unseren elektromyographischen Befunden heranziehen.

Tabelle 4 : Geschlechtsverteilung der Patienten dieser Studie und ihr Alter zum Zeitpunkt der EMG-Ableitung. Ein bekannter Muskelbiopsie-Befund ist mit (+), ein Normalbefund bei der Chromosomenanalyse mit (n) gekennzeichnet.

Patient Nr.	Geschlecht	Alter in Monaten	Muskel- biopsie	Chromosomen- analyse
1	m	5		
2	m	12	+	
3	w	13		n
4	m	14		
5	w	5 Jahre		n
6	m	5		
7	m	7		n
8	m	8	+	n
9	m	9		
10	m	14		n
11	w	16		n
12	m	21		n
13	m	42		n
14	m	45		n
15	m	5 Wochen		
16	m	6		
17	m	9	+	n
18	w	16		
19	w	16	+	n
20	w	32		n

4. Ergebnisse

4.1. Kasuistik und Einzelauswertungen

Im folgenden werden die untersuchten Kinder einzeln vorgestellt. Dabei werden jeweils der Verlauf der Schwangerschaft, der klinische Befund bei der Geburt sowie weitere zusätzliche Befunde, die vor der erstmaligen Vorstellung im Kinderzentrum München erhoben worden sind, beschrieben.

In einzelnen Fällen konnten wir uns bei der Erhebung dieser Befunde nur auf die Angaben der Eltern stützen.

Im Anschluß an eine kurze kasuistische Vorstellung der Patienten werden die elektromyographischen Befunde dargestellt und im einzelnen bewertet. Die Normbereiche für die mittlere Potentialdauer der Einzelpotentiale sind den Tabellen von BUCHTHAL (zitiert nach LUDIN, 1976) entnommen. In 4 Fällen konnten diese Ergebnisse auch mit den histologischen Befunden einer Muskelbiopsie verglichen werden, die uns allerdings nur als Fremdbefunde zur Verfügung standen.

Die folgenden 20 Fallbeispiele sollen demonstrieren, daß trotz des unterschiedlichen klinischen Bildes und seiner Ausprägung einige gemeinsame Signaturen im Elektromyogramm zu finden sind, die eine primär neurogene Störung als Ursache der Arthrogryposis vermuten lassen.

Bei 8 Kindern wurden auch kinesiologische Untersuchungen durchgeführt.

Fall 1: D. K. (männlich)

Geburtsdatum :

9/82

Schwangerschaftsanamnese :

Vor dieser Schwangerschaft häufig Unterleibsbeschwerden nach Interruptio im Jahre 1980 und kurzfristiger Drogenabusus. Während dieser Schwangerschaft allerdings keine Beschwerden. Alkohol und Nikotin in den ersten Schwangerschaftswochen. Vorzeitiger Blasensprung in der 39. Schwangerschaftswoche, Sectio wegen Beckenendlage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2610 g. Normale Schädelform. Rechter Arm in Fackelträgerstellung, linker Arm um 90 Grad nach unten abgeknickt. Verstümmelung der 2.-4. Finger an beiden Händen, die Daumen sind adduziert. Abduktion in beiden Hüftgelenken. Kniebeugekontraktur rechts, das linke Knie ist in Streckhaltung fixiert. Klumpfüße beidseits mit skeletalen Mißbildungen der Fußknochen. Oberarmfraktur links, Grünholzfraktur des rechten Radius. Fossettes cutanees über dem rechten Kniegelenk. Allgemeine Muskelhypoplasie.

Auffällige Laborwerte :

Keine

Chromosomenanalyse :

Das Ergebnis ist nicht bekannt.

Muskelbiopsie :

Nicht durchgeführt.

Zusätzliche Befunde :

Keine

EMG-Befund Nr. 8/83

(Alter z.Zt. der Ableitung : 5 Monate)

M. triceps brachii links

Spontanaktivität :

Monophasische positive und negative Wellen

Leichte Innervation :

relativ wenige Einzelpotentiale mit einer mittleren Potentialdauer von 8.1 ms (Normbereich 7.5-11 ms). Sehr niedrige Amplituden bis maximal 80 μ V. Keine polyphasischen Potentiale.

Maximale Innervation :

Gemischtes Aktivitätsmuster mit einer Frequenz von etwa 120 Hz, sehr flaches "Crescendo" mit langsam steigender Zahl und Amplitude der Aktionspotentiale, wobei die Amplituden jedoch

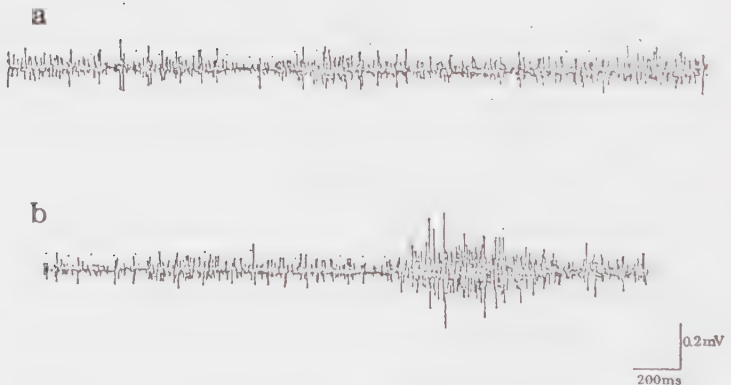


Abb. 4.1.: Gemischtes Aktivitätsmuster mit Amplitudensprüngen (a). Bei der Bahnung wird annähernd dieselbe Entladungsfrequenz erreicht, die Schwankungen in der Amplitude nehmen jedoch deutlich zu (b). Ableitung im M. triceps brachii (8/83)

höchstens 100 μ V erreichen.

Kinesiologie (Reflexkriechen nach Vojta) :

Bei provozierter Aktivität bleibt die Zahl der rekrutierten Aktionspotentiale etwa konstant, es kommt jedoch kurzfristig zu einem deutlichen Anstieg der Amplituden einzelner Potentiale bis etwa 150 μ V, die aber rasch wieder absinken.

Beurteilung :

Es finden sich deutliche Hinweise sowohl für eine myopathische als auch neurogene Störung. Da auch bei maximaler Innervation die Entladungsfrequenz der aktivierten Einzelpotentiale nicht zunimmt und auch keine weiteren motorischen Einheiten rekrutiert werden, muß man eine neurogene Störung annehmen. Gleichzeitig liegt wohl auch eine "myopathische" Störung vor, wobei in jeder motorischen Einheit vermutlich nur wenige dünne Muskelfasern erregt werden und daher die Amplituden der Potentiale sehr klein bleiben. Da auch bei der Bahnung während der Reflexlokomotion nach Vojta keine wesentlichen Veränderungen eintreten, muß eine "neuromyopathische" Störung auf segmentaler Ebene angenommen werden.

Fall 2: M. G. (männlich)

Geburtsdatum :

12/83

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällige Schwangerschaft. Spontangeburt in der 40. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2990 g, perinatale Asphyxie. Ausgeprägte Muskelhypotonie. Federne Streckhemmung in den Hüft- und Kniegelenken. Eingeschränkte Beweglichkeit in beiden Schlüsselgelenken der oberen Extremitäten.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

nicht durchgeführt

Muskelbiopsie (Untersuchung des Neugeborenen) :

Weitgehend unauffällige Muskelfasern. Keine regressiven Faserveränderungen, die Typ II Fasern erschienen jedoch stärker atrophiert als die Typ I Fasern. Vermutlich neurogene Muskelatrophie leichter Ausprägung.

Zusätzliche Befunde :

Bei einer ersten EMG-Ableitung im Neugeborenenalter keine pathologische Spontanaktivität, normale motorische Einheiten. Bei einer weiteren Ableitung im Alter von 3 Monaten vereinzelt Fibrillationen, sonst unauffällig. Es wurde zunächst die Diagnose spinale Muskelatrophie Typ Werdnig-Hoffmann diskutiert.

EMG-Befund Nr. 34/84

(Alter z.Zt. der Ableitung : 1 Jahr)

M. tibialis anterior

Spontanaktivität :

Vermehrt Fibrillationen

Leichte Innervation :

Zahlreiche gesplitterte und relativ breite Einzelpotentiale, die jedoch nicht sicher als polyphasische Potentiale gewertet werden können. Für die übrigen auswertbaren Einzelpotentiale ergibt sich eine mittlere Potentialdauer von 8 ms (Normbereich 7-11 ms). 23% polyphasische Potentiale.

Maximale Innervation :

Gemischtes Entladungsmuster mit einer Frequenz von etwa 120 Hz. Die mittleren Amplituden liegen bei 0.5 mV. Bei anhaltender Aktivität wachsen die Amplituden der Potentiale bis auf etwa 1 mV, vereinzelt kommen auch Potentiale mit einer Amplitude bis 5 mV vor.

Beurteilung :

Auffällig sind die breiten und gesplitterten Einzelpotentiale. Diese Potentialformen werden auch bei chronischen Neuropathien gelegentlich beobachtet und entstehen möglicherweise durch eine Arealstörung innerhalb der motorischen Einheit. Eine Disproportion zwischen den Muskelfasern Typ I und Typ II, wie sie bei der Muskelbiopsie gefunden wurde, könnte eine solche Arealstörung erklären. Daneben können auch die Amplitudensprünge bei gleichbleibender Entladungsfrequenz als Hinweis auf eine neurogene Schädigung gelten.

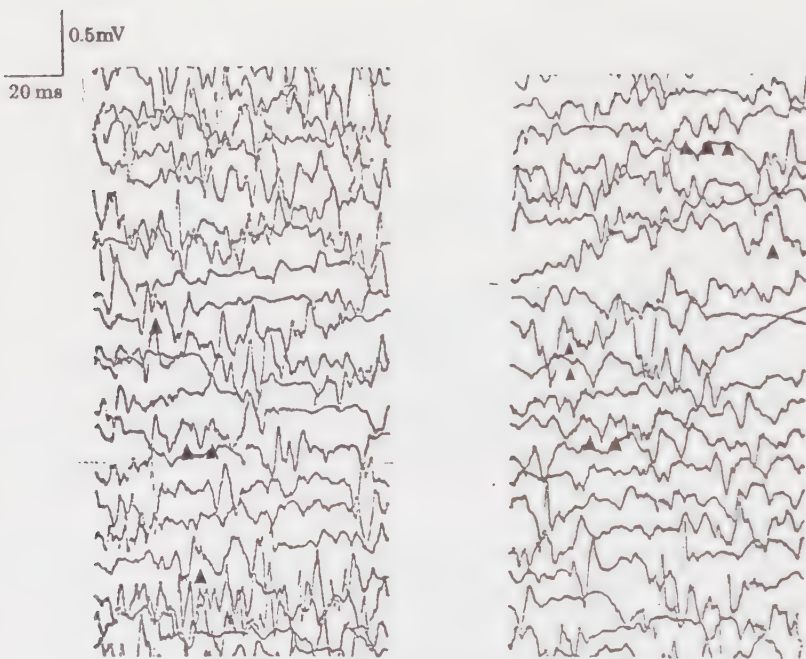


Abb. 4.2.: Gesplitterte Aktionspotentiale einzelner motorischer Einheiten aus zwei Ableitungen an verschiedenen Stellen im M. tibialis anterior (Nr. 34/84)

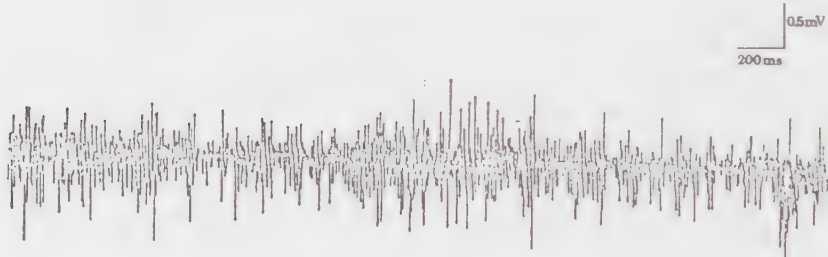


Abb. 4.3.: Deutliche Amplitudensprünge bei etwa konstanter Entladungsfrequenz während der maximalen Aktivität. Ableitung im M. tibialis anterior (Nr. 34/84)

Fall 3: I. G. (weiblich)

Geburtsdatum :

2/79

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällig. Dauer 37 Wochen. Zwillingsgeburt

Klinischer Befund bei Geburt :

1. Zwillings, Geburt aus Kopflage. Geburtsgewicht 1950 g. Gering dolichocephaler Schädel, weite Nähte.

Obere Extremitäten : Nicht betroffen

Untere Extremitäten : Streckhemmung in den Hüft- und Kniegelenken, Klumpfüße bds. Schwache Glutealmuskulatur

Auffällige Laborwerte :

Keine

Chromosomenanalyse :

Normaler weiblicher Karyotyp 46,XX

Muskelbiopsie :

Keine

Zusätzliche Befunde :

Ein erstes auswärtiges Elektromyogramm wurde bereits im März 79 abgeleitet. Es zeigte sich ein stark gelichtetes Aktivitätsmuster, das nur einzelne, neurogen umgebaute motorische Einheiten aufwies. Kein Hinweis auf eine primäre Myopathie.

EMG-Befund Nr. 19/80

(Alter z.Zt. der Ableitung : 13 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Sehr dysharmonische Schwankungen der Potential-

dauer der Einzelpotentiale zwischen 4 und 9 ms. Der Mittelwert liegt bei 5,6 ms (Normbereich 8-11 ms). Keine polyphasischen Potentiale. Die Amplituden der Potentiale liegen überwiegend zwischen 0,2 mV und 0,5 mV, es kommen jedoch auch Potentiale mit Amplituden bis 1,25 mV vor.

Maximale Innervation :

Zunächst wird ein gemischtes Muster mit einer Frequenz von etwa 120 Hz erreicht. Die mittleren Amplituden liegen bei 0,75 mV, sie sinken jedoch bei anhaltender Aktivierung. Im weiteren Verlauf stellt sich kurzfristig nur ein Muster einzelner motorischer Einheiten mit niedrigen Amplituden dar, danach treten erneut Einzelpotentiale mit höherer Amplitude auf.

M. quadriceps

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer um 11,1 ms (Normbereich 7-10,5 ms). Keine polyphasischen Potentiale. Die Amplituden variieren zwischen 2 mV und 6 mV.

Maximale Innervation :

Es wird zunächst ein gemischtes Muster um 110 Hz erreicht. Die mittleren Amplituden betragen 2,5 mV, maximale Amplituden liegen zwischen 6 mV und 10 mV. Bei anhaltender Aktivität stellt sich nur noch ein Muster einzelner motorischer Einheiten mit einer Frequenz von etwa 50 Pot/s in gruppierter Form dar. Zwischen diesen Gruppen ist nur die Grundlinie erkennbar. Die Potentialamplituden ändern sich dabei nur wenig.

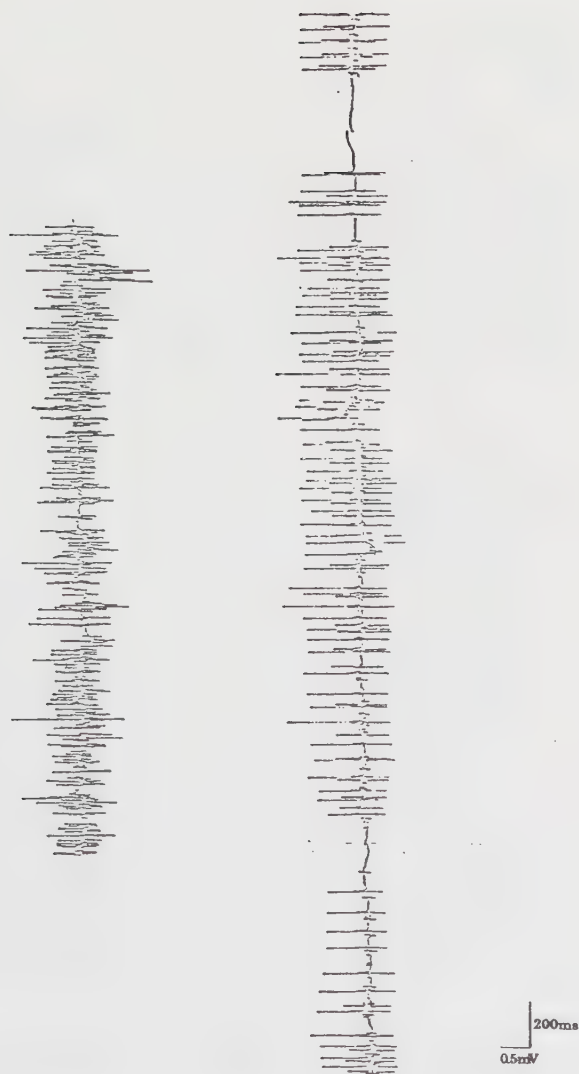


Abb. 4.4.: Instabile Entladungsfrequenz bei maximaler Innervation mit Ausfall zahlreicher motorischer Einheiten.
Ableitung im M. tibialis anterior (Nr. 19/80)

Beurteilung :

Im *M. tibialis anterior* erscheinen die Aktionspotentiale wiederum im Sinne einer "neuromyopathischen" Störung verändert, wobei auch hier die neurogene Komponente überwiegt. Im *M. quadriceps* tritt bei anhaltender maximaler Willküraktivität offenbar eine Ermüdung der alpha-Motoneurone ein, die sich in einer diskontinuierlichen Aktivierung der motorischen Einheiten darstellt. Die etwas verlängerte mittlere Potentialdauer sowie die hohen Potentialamplituden sprechen für eine primär neurogene Störung.

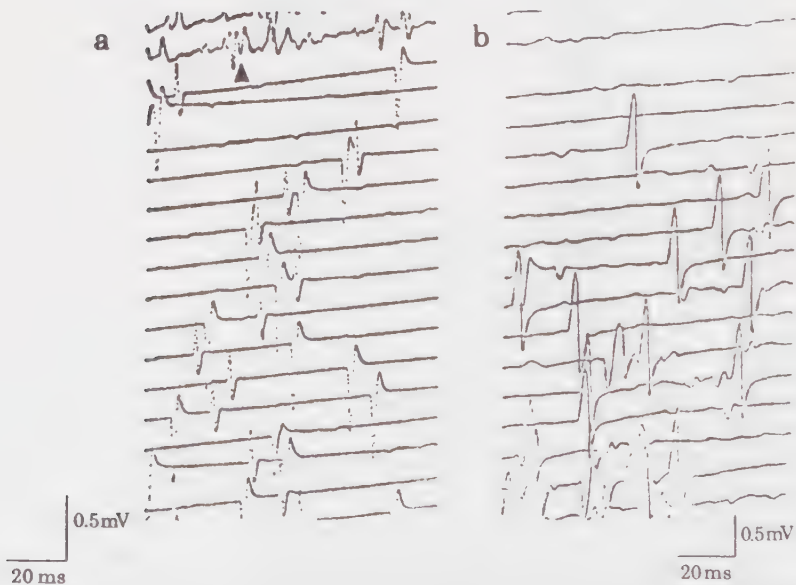


Abb. 4.5.: Entladung einzelner motorischer Einheiten mit unterschiedlicher Potentialdauer und Potentialform.

a) *M. tibialis anterior*

b) *M. quadriceps*

Am oberen Rand der linken Ableitung ist ein polyphasisches Potential (▲) zu erkennen (Nr. 19/80)

Fall 4: D. Z. (männlich)

Geburtsdatum :

2/85

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällige Schwangerschaft. Sectio aus Becken-
endlage in der 40. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3105 g. Rechtskonvexe Skoliose der
Brustwirbelsäule, Prädilektionshaltung des Kopfes
nach links. Keine Kontrakturen an den oberen
Extremitäten, jedoch deutliche Muskelhypoplasie.
Federnde, leichte Beugekontrakturen in den
Hüftgelenken mit Luxation rechts, das linke
Hüftgelenk ist dysplastisch. Rechtes Bein in
Abduktion, linkes Bein außenrotiert, rechtes
Kniegelenk kontrakt, linkes Kniegelenk in
Beugekontraktur. Massive Klumpfüße beidseits.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

nicht durchgeführt

Muskelbiopsie :

nicht durchgeführt

Zusätzliche Befunde :

V.a. Myelodysplasie im Bereich L2-L5. Eine
Spaltbildung in diesem Bereich konnte im
Computertomogramm nicht nachgewiesen werden.

EMG-Befund 10/86

(Alter z.Zt. der Ableitung : 14 Monate)

M. gastrocnemius rechts und M. quadriceps femoris rechts

Spontanaktivität :

Zahlreiche Fibrillationen

Leichte und maximale Innervation :

Bei der Ableitung in beiden Muskeln konnten bei

leichter und auch bei versuchter maximaler Aktivität keine Einzelpotentiale registriert werden.

Beim Reflexkriechen nach Vojta wurden nur wenige kleine Motoneurone mit niedriger Entladungsfrequenz aktiviert.

Beurteilung :

Die Ableitung zeigt in beiden Muskeln eine massive neurogene Störung mit "sekundärer Myopathie" (Keine Abbildung).

Fall 5: M. M. (weiblich)

Geburtsdatum :

4/72

Schwangerschaftsanamnese :

Die Mutter rauchte etwa 6 Zigaretten/die in den ersten Schwangerschaftswochen, sonst unauffällig. Geburt spontan aus Steißlage in der 38. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2450 g. Multiple Kontrakturen an allen Extremitäten mit stärkerer Beteiligung der oberen Extremitäten. Steife Schultergelenke bds. Arme innenrotiert, Ellenbogengelenke in Streckstellung, Hände in Pronationshaltung, steife Handgelenke in ulnarer Beugehaltung, geringe Restbeweglichkeit der Finger. Beugekontrakturen beider Kniegelenke, Knickfußstellung. Gastroschisis.

Auffällige Laborwerte : keine

Chromosomenanalyse :

normaler weiblicher Karyotyp 46,XX

Muskelbiopsie :

Keine. Bei einer operativen Korrektur der Beugekontrakturen im Kniegelenk fand sich nur degeneriertes Muskelgewebe, lediglich ein intakter Tractus iliotibialis ließ sich nachweisen.

Zusätzliche Befunde :

Keine

EMG-Befund Nr. 14/77

(Alter z.Zt. der Ableitung : 5 Jahre)

Flexoren des linken Unterarmes

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation:

Mittlere Potentialdauer 6.7 ms (Normbereich 7-9 ms). Anteil der polyphasischen Potentiale mit 19% über der Norm. Die Amplituden der Einzelpotentiale zeigen deutliche Schwankungen zwischen 0.6 mV und 1.2 mV, vereinzelt stellen sich auch Potentiale mit hohen Amplituden bis 2 mV dar.

Maximale Innervation :

Gemischtes Muster mit einer mittleren Frequenz von etwa 120 Hz, zeitweise wird auch ein Interferenzmuster von etwa 240 Hz erreicht. Mittlere Amplituden um 2.3 mV, vereinzelt maximale Amplituden bis 3.6 mV.

M. deltoideus links

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation:

Mittlere Potentialdauer 10.8 ms (Normbereich 7-10 ms). Vereinzelt polyphasische Potentiale (weniger als 10%). Die Amplituden schwanken

zwischen 0.5 mV und 1.2 mV.

Maximale Innervation :

Gemischtes Muster von 140-160 Hz. Amplituden zwischen 0.3 mV und 0.6 mV, maximale Amplituden 1.2 mV.

Beurteilung :

Es überwiegt in beiden Muskeln eine neurogene Störung, die durch ein gelichtetes maximales Innervationsmuster gekennzeichnet ist. Auffällig sind allerdings in den Flexoren des Unterarmes die relativ hohen Potentialamplituden bei verkürzter Potentialdauer sowie die relativ kleinen Potentialamplituden bei verlängerter Potentialdauer im M. deltoideus die mit "typischen" EMG-Befunden bei einer Neuropathie oder Myopathie nicht übereinstimmen. Es ist zu vermuten, daß Umbauprozesse in den betroffenen Muskeln zu diesem gemischten sog. "neuro-myopathischen" Bild geführt haben.

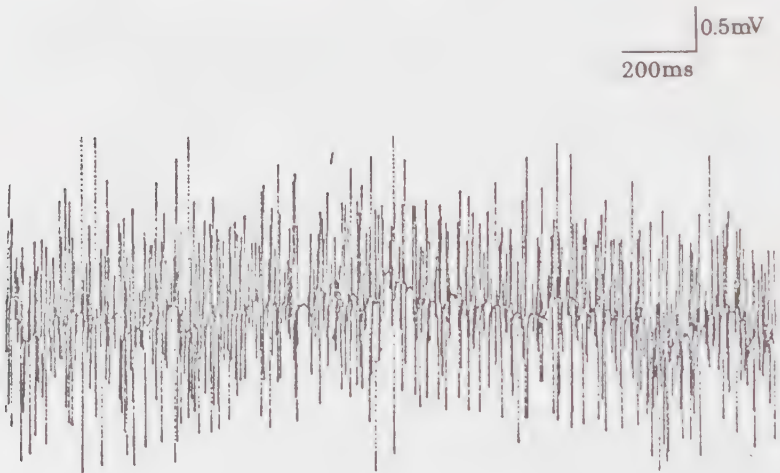


Abb. 4.6.: Gelichtetes Aktivitätsmuster bei leichter neurogener Schädigung
Ableitung aus den Flexoren des Unterarmes (Nr. 14/77)

Fall 6: J. Sch. (männlich)

Geburtsdatum :

9/85

Schwangerschaftsanamnese :

Bis zur 8. Schwangerschaftswoche Nikotin- und Alkoholabusus. Kindsbewegungen hat die Mutter erstmals im 7. Schwangerschaftsmonat bemerkt. Anämie, vorzeitige Wehentätigkeit, V.a. fetale Wachstumsretardierung. Geburt durch Sectio in der 34. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 1460 g. Papillenanomalie. Beidseitige Bewegungseinschränkung in den Schultergelenken, Beugekontrakturen der Ellenbogengelenke und Handgelenke, Daumen jedoch frei beweglich. Ulnare Deviation der Finger II bis IV, radiale Deviation der Kleinfinger. Bewegungseinschränkung in beiden Hüftgelenken, Beugekontrakturen in den Kniegelenken, beidseitiger Klumpfuß mit Spitzfußkomponente.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

nicht bekannt

Muskelbiopsie :

nicht durchgeführt

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 3/86

(Alter z.Zt. der Ableitung : 5 Monate)

M. tibialis anterior links

Spontanaktivität :

Fibrillationen

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 5.4 ms (Normbereich 7-11 ms). Keine polyphasischen Potentiale, dagegen deutlich gesplitterte Einzelpotentiale.

Maximale Innervation :

Rhythmische Innervation mit Potentialamplituden bis etwa 0.2 mV, zwischen den einzelnen "Entladungsgruppen" sind keine Einzelentladungen zu erkennen.

Kinesiologie (Reflexumdrehen nach Vojta, 1. Phase) :

Unter der Aktivierung wird ebenfalls ein "Anfluten" der rhythmischen Innervation beobachtet. Dabei stellt sich kurzfristig ein gemischtes Entladungsmuster von 160-170 Hz ein, das jedoch nicht über einen längeren Zeitraum gehalten werden kann.

Beurteilung :

Dieser Befund zeigt eine neurogene Störung vermutlich mit einer "myopathischen" Komponente. Eine Aktivierung motorischer Einheiten während der Bahnung ist nur in begrenztem Ausmaß möglich. Offenbar liegt auch hier eine komplexe spinale Störung vor (ohne Abbildung).

Fall 7: C. C. (männlich)

Geburtsdatum :

11/84

Schwangerschaftsanamnese :

Klinisch unauffällig. Bei einer Ultraschall-Untersuchung im 5. Schwangerschaftsmonat wurde festgestellt, daß sich der Fetus in Steißlage umdrehte. Extreme Hüftbeugung, so daß die Füße in Höhe der Schultern lagen. Geburt durch Sectio in der 38. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2600 g. Perinatale Asphyxie. Hohe Stirn, Turmschädel, Mikrognathie, beidseitige Lidptosis. Klinodaktylie der 5. Finger beidseits. Starre Beugung in beiden Hüftgelenken. Hüft-dysplasie und Subluxation links. Spitzklumpfüße beidseits. Extreme Muskelhypotonie.

Auffällige Laborwerte :

Keine. Muskelenzyme normal.

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

nicht durchgeführt

Zusätzliche Befunde :

Computertomogramm des Schädels unauffällig. Normaler und altersentsprechender EEG-Befund. Ein älterer Bruder mit Beckwith-Syndrom verstarb im Alter von 14 Monaten.

EMG-Befund Nr. 11/85

(Alter z.Zt. der Ableitung : 7 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität :

Zahlreiche monophasische negative Wellen mit sehr
niedrigen Amplituden.

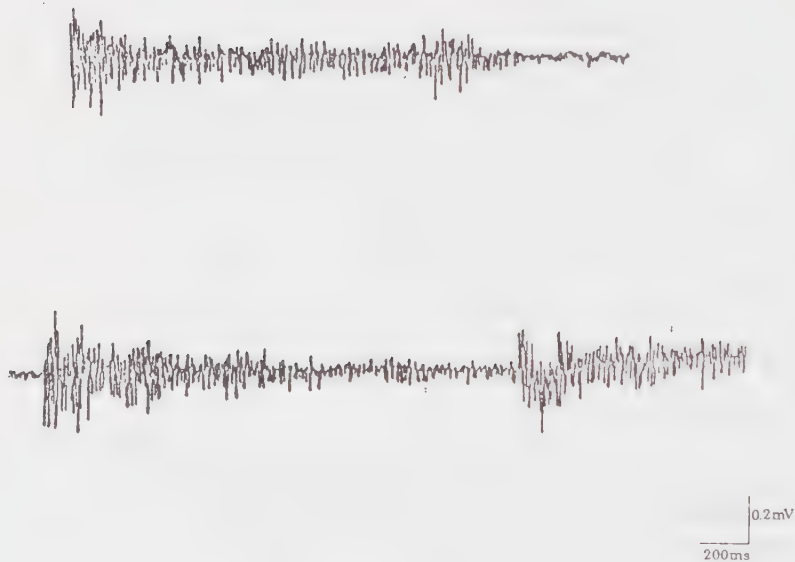


Abb. 4.7.: Diskontinuierliches, salvenartig auftretendes Entladungsmuster
bei maximaler Innervation
Abgeleitet im M. tibialis anterior (Nr. 11/85)

Leichte Innervation :

Gesplitterte, breite Einzelpotentiale mit Amplituden von maximal 0.2 mV. Die Potentialdauer ist bei diesen Potentialen nur sehr unsicher zu bestimmen. Für die wenigen deutlich identifizierbaren Einzelpotentiale ergibt sich eine mittlere Potentialdauer von etwa 7.9 ms (Normbereich 7-11 ms) und maximale Amplituden bis etwa 0.2 mV. Der Anteil polyphasischer Potentiale erscheint hoch, ist jedoch aufgrund der geringen Zahl auswertbarer Einzelpotentiale nicht sicher anzugeben.

Maximale Innervation :

Nur für eine kurze Zeitspanne wird ein gemischtes Entladungsmuster von etwa 120 Hz erreicht. Die maximalen Amplituden betragen bis zu 0.4 mV, sie nehmen jedoch stetig ab. Nach etwa 2 Sekunden wiederholt sich dieses Entladungsmuster.

Beurteilung :

Dieser Befund unterscheidet sich von den bisher beschriebenen Fällen durch den wiederholten abrupten Beginn der Entladungen mit nachfolgender rascher Ermüdung. Die gesplitterten, relativ breiten Einzelpotentiale werden auch in der Ableitung Nr. 34/84 (Fall 2) beobachtet und dort mit einer Arealstörung innerhalb der motorischen Einheit erklärt. Die abrupte, salvenartig auftretende Innervation gibt einen Hinweis auf eine komplexe spinale Funktionsstörung.

Fall 8: C. P. (männlich)

Geburtsdatum :

3/81

Schwangerschaftsanamnese :

In der Frühschwangerschaft Einnahme von Progesteron, sonst unauffällig. Protrahierte Entbindung in der 40. Schwangerschaftswoche.

Klinischer Befund bei Geburt :

Postnatale Asphyxie, Apgar 3/4/6. Geburtsgewicht 2750 g. Mikrognathie, tief ansetzende Ohren, Hydrocephalus e vacuo (CT-Befund). Leichte Kontrakturen in den Fingergrundgelenken 2. bis 5. Strahl, Finger dabei leicht nach medial eingeschlagen. Fossettes cutanees über beiden Ellenbogengelenken. Streckhemmung in den Kniegelenken, Hackenfüße. Fossettes cutanees über dem linken Kniegelenk.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

Im Alter von 18 Monaten wurde eine Muskelbiopsie durchgeführt. Dabei zeigte sich eine ausgeprägte, weitgehend globale Muskelatrophie mit perimysialem lipomatös-myosklerotischem Umbau der Muskeln. Die Muskelfasern waren teilweise fibrotisch.

Zusätzliche Befunde :

Im Computertomogramm stellte sich ein leicht erweiterter IV. Ventrikel dar.

EMG-Befund Nr. 36/81

(Alter z.Zt. der Ableitung : 8 Monate)

M. gastrocnemius

Spontanaktivität :

Keine pathologische Spontanaktivität. Häufig finden sich jedoch monophasische negative Wellen.

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.4 ms (Normbereich 6-8.5 ms). Amplituden zwischen 0.5 mV und 1 mV. Keine polyphasischen Potentiale, dagegen frequenzstabile Potentiale mit hoher Amplitude.

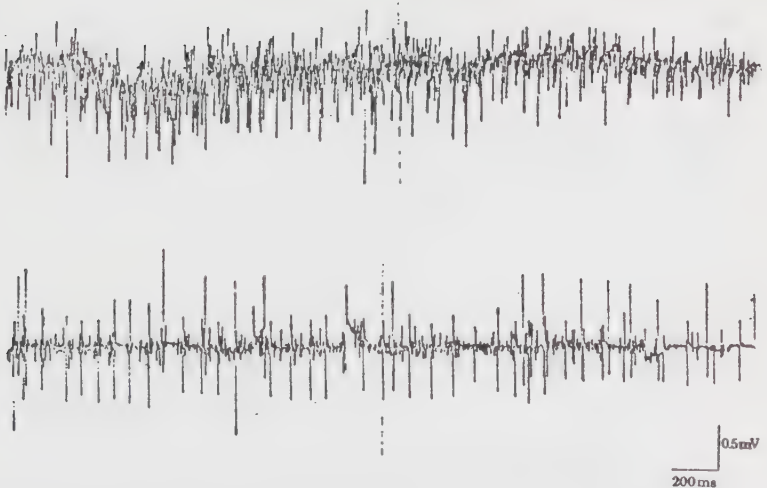


Abb. 4.8.: Fortschreitender Ausfall motorischer Einheiten bei anhaltender maximaler Innervation
Ableitung im M. gastrocnemius (Nr. 36/81)

Maximale Innervation :

Gemischtes Muster mit einer Frequenz von etwa 120 Hz. Mittlere Amplituden von 1.75 mV, maximale Amplituden 3.5 mV. Im Verlauf zeigen sich deutliche Ermüdungserscheinungen mit weiterem Ausfall zahlreicher motorischer Einheiten und Abnahme der Amplituden.

Beurteilung :

Das Auftreten eines gemischten Aktivitätsmusters bei maximaler Innervation sowie die deutliche Abnahme der Amplituden und der Frequenz als Folge einer Ermüdung der motorischen Einheiten sprechen am ehesten für eine neurogene Störung. Auffällig ist auch bei diesem Befund, daß die Aktionspotentiale bei deutlich gelichtetem Aktivitätsmuster nur wenig oder gar nicht verbreitert sind, was bei einer primär neurogenen Störung zu erwarten wäre. Monophasische negative Wellen sind typisch für Endplattenpotentiale, die auch im gesunden Muskel nachgewiesen werden können. In diesem Fall sind die Potentiale jedoch deutlich breiter als normale Endplattenpotentiale. Vermutlich handelt es sich bei diesen Potentialen um kleinere motorische Einheiten.

Fall 9: U. F. (männlich)

Geburtsdatum :

8/84

Schwangerschaftsanamnese :

Spätmenstruation der Mutter (35 Jahre). Schwangerschaftsdauer 42 Wochen mit Zeichen einer Dysmenstruation. Geburt durch Sectio.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2850 g (small for date).
Hypospadie I. Grades. Offener Ductus Botalli.
Krallenhände, Mißbildung der 2. und 3. Finger.
Klumpfüße.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

keine

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 8/85

(Alter z.Zt. der Ableitung : 9 Monate)

Extensoren des rechten Unterarmes

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Schmale, teilweise gesplittete Potentiale mit einer mittleren Potentialamplitude von etwa 0.4 mV. der Anteil der polyphasischen Potentiale liegt bei 28%, die mittlere Potentialdauer beträgt 5.6 ms (Normbereich 6-9 ms).

Maximale Innervation :

Zunächst wird ein nahezu vollständiges Interferenzmuster erreicht. Nach etwa 2 s sinkt

jedoch die Entladungsfrequenz kontinuierlich von 200 Hz auf weniger als 100 Hz, die Amplituden vermindern sich von etwa 0.8 mV auf 0.2 mV.

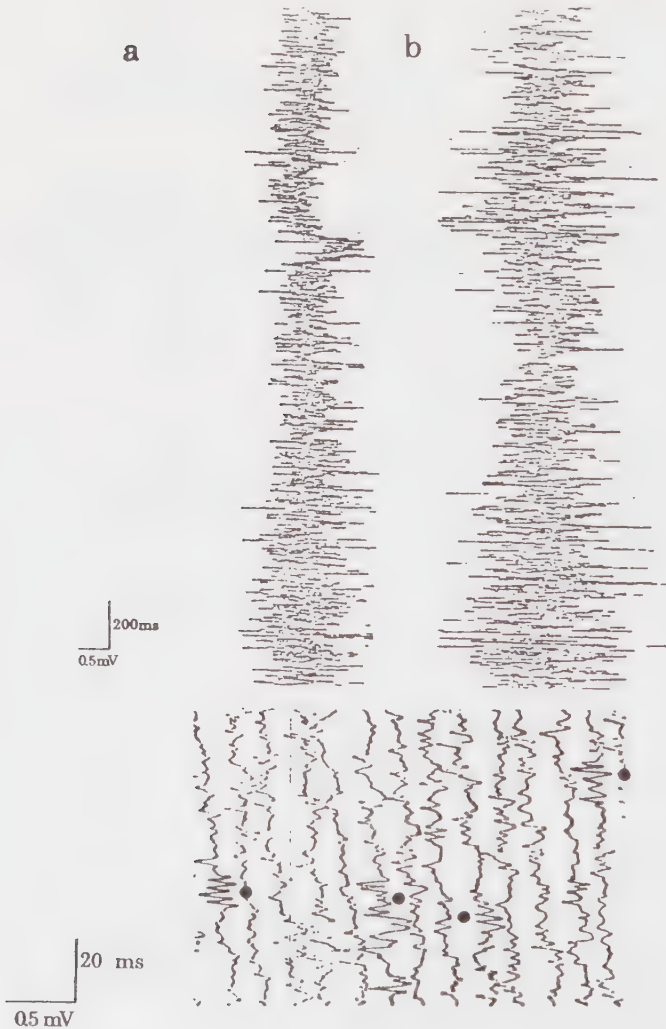


Abb. 4.9.: Entladungsmuster bei Maximalinnervation (a) im Vergleich zur Aktivierung während der Reflexlokomotion (b). Ableitung in den Extensoren des Unterarmes mit polyphasischen Potentialen (●) (Nr. 8/85)

Kinesiologie :

Bei der Reflexlokomotion nach Vojta wächst der Anteil der polyphasischen Potentiale und die Potentialdauer nimmt zu.

Während der 2. Phase des Reflexumdrehens nach Vojta kann eine Rekrutierung noch größerer motorischer Einheiten erzielt werden. Dabei erreicht die Entladungsfrequenz zeitweise sogar ein Interferenzmuster. Dann tritt jedoch sehr rasch Ermüdung ein.

Beurteilung :

Das gelichtete Innervationsmuster bei hohem Polyphasiegrad und relativ hohen Potentialamplituden spricht für eine leichte neurogene Störung, während die gesplitteten Einzelpotentiale möglicherweise an diffus veränderten motorischen Einheiten mit atrophisch veränderten Muskelfasern entstehen. Da unter der Bahnungssituation eine deutliche Rekrutierung weiterer motorischer Einheiten und eine Zunahme der Entladungsdichte eintritt, ist eine primäre komplexe spinale Störung als wahrscheinlich anzunehmen.

Fall 10: C. N. (männlich)

Geburtsdatum :

12/78

Schwangerschaftsanamnese :

Schmerzstillende Mittel in den ersten Schwangerschaftsmonaten wegen eines Nasen-Nebenhöhlen-Infektes. Sonst unauffällige Schwangerschaft. Geburt in der 40. Schwangerschaftswoche aus Kopflage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3040 g. Enge Lidspalten, breite

Nasenwurzel, Mikrognathie, wenig Mimik. Ohr-muscheldysplasie. 4-Finger-Furche. AV-Block II. Grades. Tatzenhände, palmarflektiert und in ulnarer Deviation, adduzierter Daumen. Muskelhypoplasie der Flexoren der Oberarme und der Extensoren der Unterarme. Beidseits Kniegelenkkontrakturen und Knick-Hackenfüße. Fossettes cutanees über den Kniegelenken.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 35/79

(Alter z.Zt. der Ableitung : 14 Monate)

M. tibialis anterior

Spontanaktivität :

Vermehrt Fibrillationen

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.1 ms (Normbereich 8-11 ms). 22% polyphasische Potentiale. Die Amplituden schwanken um 0.5 mV, erreichen jedoch auch Werte bis 2.5 mV.

Maximale Innervation :

Es wird ein Interferenzmuster mit einer Frequenz von etwa 200 Hz erreicht. Mittlere Amplituden um 1.5 mV, die maximalen Amplituden liegen bei 4 mV. Während anhaltender maximaler Aktivität zeigt sich allerdings häufig ein kurzfristiges Absinken der Amplituden bei unveränderter Entladungsfrequenz.

M. biceps femoris

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7 ms (Normbereich 7-11 ms). 29% polyphasische Potentiale. Die mittlere Amplitude der Einzelpotentiale beträgt etwa 1 mV, es kommen jedoch auch Amplituden von weniger als 0.5 mV vor.

Maximale Innervation :

Gemischtes Aktivitätsmuster bis Interferenzmuster mit einer Frequenz zwischen 160 Hz und 180 Hz. Mittlere Amplituden bei 1 mV, gelegentlich treten maximale Amplituden bis 3 mV auf.

Beurteilung :

Im M. tibialis anterior liegt nur eine leichte, vermutlich neurogene Störung vor. Einen leicht erhöhten Polyphasiegrad und eine verkürzte Potentialdauer werden zwar auch bei Myopathien gefunden. Gegen diese Annahme sprechen jedoch die relativ hohen Potentialamplituden. Bei der Ableitung im M. biceps femoris zeigen sich ebenfalls leichte neurogene Veränderungen mit Amplitudensprüngen und einem leicht gelichteten Entladungsmuster bei maximaler Innervation.

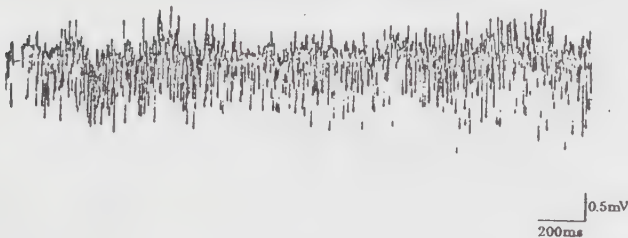


Abb. 4.10.: Gemischtes Aktivitätsmuster bei maximaler Innervation.
Ableitung im M. tibialis anterior (Nr. 35/79)

Fall 11: N. K. (weiblich)

Geburtsdatum :

10/80

Schwangerschaftsanamnese :

Vorzeitige Wehentätigkeit, Oligohydramnion,
Geburt spontan in der 34. Schwangerschaftswoche
aus Beckenendlage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 1600 g . Fliehende Stirn, Ver-
hältnis Neurokranium/Viscerokranium zugunsten
Neurokranium verschoben, hoher Gaumen, Mikro-
gnathie, kurzer Hals, tief ansetzende Ohren.

Obere Extremitäten nicht betroffen. Bei den
unteren Extremitäten Hüftbeugekontrakturen mit
Abduktionshemmung, Streckhemmung in den
Kniegelenken, Genua valga, beidseitiger Knick-
Hackenfuß mit Überschlagen der 2. über die 3.
Zehe.

Leichte linkskonvexe Skoliose, Rectusdiastase,
Leisten- und Nabelhernie. Deutliche Asymmetrie in
der Muskelmasse der Flexoren und Extensoren.

Auffällige Laborwerte :

Anämie

Chromosomenanalyse :

normaler weiblicher Karyotyp 46,XX

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 2/82

(Alter z.Zt. der Ableitung : 16 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.1 ms (Normbereich 8-11 ms). 29% polyphasische Potentiale. Die Höhe der Amplituden zeigt deutliche Sprünge zwischen 0.5 mV und 4 mV.

Maximale Innervation :

Gemischtes Muster von etwa 150 Hz. Deutliche Amplitudensprünge zwischen 0.2 mV und 5 mV. Am Beginn der maximalen Aktivität ist eine "Gruppierung" von Einzelpotentialen mit relativ niedrigen Amplituden zu erkennen.

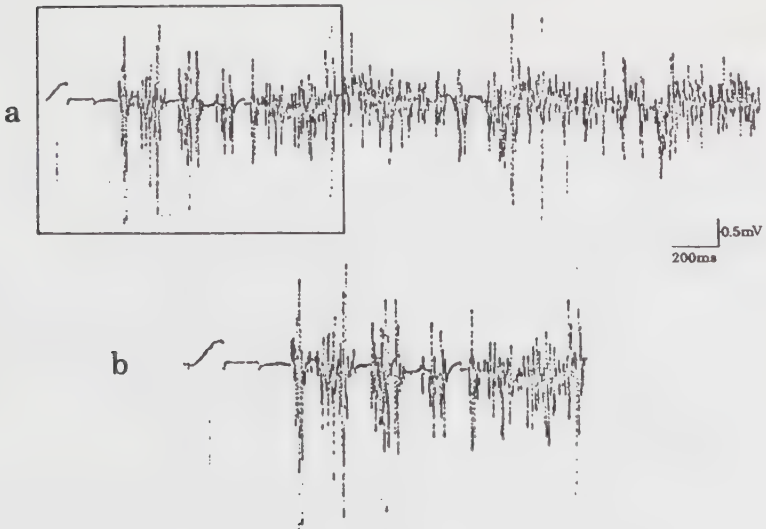


Abb. 4.11.: Gruppierung von Einzelentladungen vor Erreichen des maximalen Aktivitätsmusters (a).
(b) Ausschnitt aus (a)
Abgeleitet im M. tibialis anterior (Nr. 2/82)

Beurteilung :

Auch in diesem Fall wird bei maximaler Innervation durch den Ausfall von motorischen Einheiten ein vollständiges Interferenzmuster nicht erreicht. Die Potentialdauer der Einzelpotentiale ist dabei wiederum erniedrigt bei gleichzeitig hohen Potentialamplituden. Der Anteil der polyphasischen Potentiale liegt mit 29% über dem Normwert, der im M. tibialis anterior auch bei Gesunden mit etwa 20% relativ hoch ist. Möglicherweise entsteht die gruppenweise Entladung von Einzelpotentialen am Beginn der maximalen Willküraktivität durch eine Synchronisation einzelner motorischer Einheiten. Insgesamt stehen diese Einzelbefunde im Einklang mit der Annahme einer neurogenen Störung.

Fall 12: A. H. (männlich)

Geburtsdatum :

7/76

Schwangerschaftsanamnese :

Zwischenblutungen und Uterusaufriechung. Im 6. Schwangerschaftsmonat vorzeitiger Blasensprung. Geburt ca. 5 Wochen vor dem errechneten Termin durch Sectio wegen Steißlage und Placenta praevia.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 2300 g, schwere neonatale Asphyxie. Mikrognathie, Kahnschädel, dysplastische Ohren, Hydrocephalus permagnus. Ausgeprägte Hypoplasie und Hypotrophie der rechten Körperhälfte. Beugekontrakturen der Ellenbogengelenke, tatzenartige Hände mit langen

Fingern, frei beweglich. Beugekontraktur im rechten Kniegelenk, Pes adductus.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

Nach Ventilversorgung ließen die Kontrakturen nur auf der linken Körperhälfte nach.

EMG-Befund Nr. 9/78

(Alter z.Zt. der Ableitung : 1 Jahr 9 Monate)

M. tensor fasciae latae

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 8.1 ms (Normbereich 6.5-9.5 ms). 17% polyphasische Potentiale. Die Amplituden schwanken zwischen 0.3 mV und 0.5 mV.

Maximale Innervation :

Interferenzmuster von 180 Hz bis 200 Hz, die mittleren Amplituden erreichen nur 0.4 mV, maximale Amplituden bis 0.7 mV.

Kinesiologie (Reflexkriechen nach Vojta) :

Bei leichter Innervationsbahnung treten zwei motorische Einheiten mit einer mittleren Potentialdauer von 6.5 ms auf, die mittleren Amplituden liegen bei 0.2 mV. Keine polyphasischen Potentiale. Bei maximaler Aktivierung zeigt sich nur ein Muster motorischer Einheiten mit einer Frequenz von ca. 30 Pot/s und mittleren Amplituden von etwa 0.1 mV.

M. semitendinosus rechts

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.8 ms (Normbereich 7-10 ms). Zahlreiche polyphasische Potentiale (43%), die mittleren Amplituden liegen bei 0.25 mV.

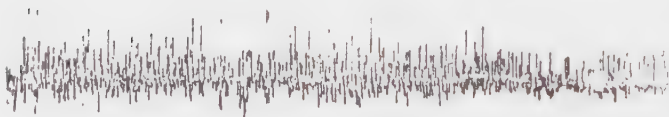
Maximale Innervation :

Gemischtes Muster von 140 Hz. Mittlere Amplituden bei 0.3 mV, die maximalen Amplituden erreichen 0.7 mV, vereinzelt sogar 1.2 mV.

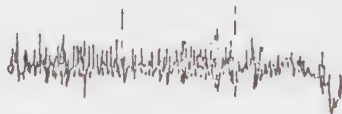
Kinesiologie (Reflexkriechen nach Vojta) :

Bei leichter Aktivierung treten nur wenige Potentiale mit einer Potentialdauer von 10 ms bis 15 ms auf. Bei maximaler Bahnung wird zunächst ein Muster motorischer Einheiten mit einer Frequenz von etwa 80 Pot/s und mittleren Amplituden um 0.6 mV erreicht. Dann nimmt die Entladungsfrequenz langsam bis auf etwa 100 Hz zu.

a



b



0.5mV
200ms

Abb. 4.12.: Entladungsmuster bei maximaler Innervation (a) im Vergleich zur Aktivierung während der Reflexlokomotion nach Vojta (b).
Ableitung im M. semitendinosus (Nr. 9/78)

Beurteilung :

Die Spontanableitung erlaubt verschiedene Interpretationen. Während beim M. tensor fasciae latae ein fast normales Elektromyogramm vorliegt, das allerdings relativ kleine Amplituden aufweist, zeigt sich bei der Ableitung im M. semitendinosus ein deutlich gelichtetes Innervationsmuster mit erhöhtem Polyphasiegrad und ebenfalls relativ niedrigen Potentialamplituden als Ausdruck einer lange bestehenden neurogenen Veränderung.

Beim Reflexkriechen nach Vojta wird das vorher beschriebene Innervationsmuster nicht mehr erreicht. Dies deutet auf eine komplexe funktionelle spinale Störung hin.

Fall 13: A. M. (männlich)

Geburtsdatum :

2/76

Schwangerschaftsanamnese :

Unsichere Bestimmung der Gestationsdauer. In der ersten Hälfte der Schwangerschaft Zwischenblutungen, rezidivierende Unterleibsschmerzen. Geburt aus 2. Beckenendlage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3130 g. Verhältnis Neurokranium/Viscerokranium zugunsten Neurokranium verschoben. Teleangiektasien an Stirn und Augenlider. Auffällige Lordose der Wirbelsäule ohne Hinweis auf Spaltbildung. Arme vor dem Thorax übereinandergeschlagen, Ellenbogengelenke in Beugekontraktur, Hände beide palmarflektiert, gebeugte Finger mit Annäherung der Fingerspitzen. Nahezu rechtwinklige Abduktion und Innenrotation

der Hüftgelenke, Ankylosen der Kniegelenke. Beide Füße in Equinovarusstellung. Fossettes cutanees über den Kniegelenken. Spärliche Muskelmasse.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 36/79

(Alter z.Zt. der Ableitung : 3 Jahre 6 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität :

Keine pathologische Spontanaktivität

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.5 ms (Normbereich 8-11 ms). Der Anteil der polyphasischen Potentiale liegt mit 11% noch innerhalb der Norm. Deutliche Schwankungen der Amplituden zwischen 1.5 mV und 2.5 mV. Daneben kommen jedoch auch Amplituden von 0.5 mV und mehr als 3 mV vor. Auffällige Gruppenentladungen von jeweils 2 weitgehend identischen Potentialen.

Maximale Innervation :

Es kommt nur ein deutlich gelichtetes Muster motorischer Einheiten mit einer Frequenz von etwa 70 Pot/s mit Amplituden um 3.3 mV zur Darstellung. Daneben sind auch Potentiale mit hohen Amplituden bis 6.5 mV zu finden.

Beurteilung :

Die Rarefizierung des maximalen Innervationsmusters mit hohen Potentialamplituden weist auf eine erhebliche neurogene Störung hin. Die als "Doublets" in rhythmischer Folge auftretenden Potentiale können nicht sicher interpretiert werden. Gelegentlich werden Gruppenentladungen auch bei Vorderhornzellen-Erkrankungen im EMG beobachtet und mit einer Synchronisation benachbarter alpha-Motoneurone erklärt. Bei diesen Doppelentladungen handelt es sich jedoch sehr wahrscheinlich um dasselbe Neuron.

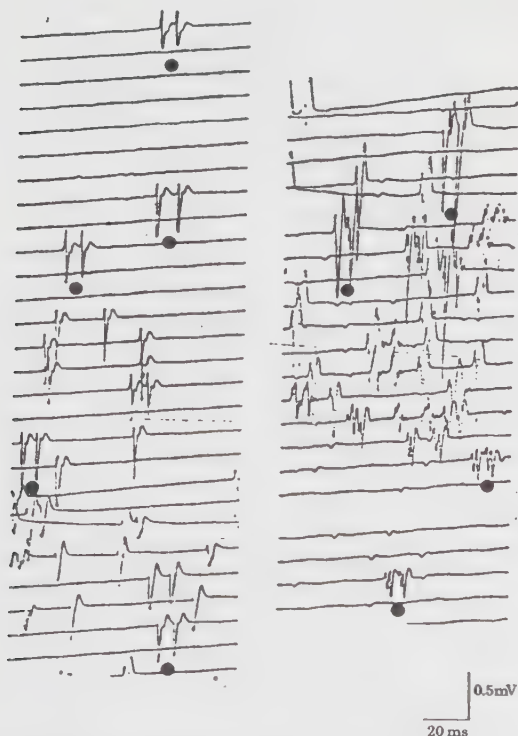


Abb. 4.13.: Synchronisierte Entladungen ("Doublets") in Ableitungen an verschiedenen Stellen im M. tibialis anterior (●) (Nr. 36/79).

Fall 14: St. R. (männlich)

Geburtsdatum :

9/81

Schwangerschaftsanamnese :

Spontane Frühgeburt in der 32. Schwangerschafts-
woche (wahrscheinliches errechnetes Gestations-
alter 34 Schwangerschaftswochen). Hydramnion,
grünes Fruchtwasser, Nabelschnurumschlingung.

Klinischer Befund bei Geburt :

Postpartal keine Spontanatmung. Geburtsgewicht
2600 g. Mikrocephalie, Hydrocephalus internus,
Neugeborenenkrämpfe. Allgemeine Muskelhypotonie.
Elevationshemmung in beiden Schultergelenken,
Beugekontrakturen beider Ellenbogengelenke, an
beiden Händen Kontrakturen der Mittelgelenke der
2. bis 4. Finger. Motilität der Hüftgelenke
eingeschränkt, Beugekontrakturen beider Knie-
gelenke, Klumpfüße beidseits.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normale männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie :

nicht bekannt

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 10/85

(Alter z.Zt. der Ableitung : 3 Jahre 9 Monate)

M. triceps brachii

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 8.0 ms (Normbereich 7.5-
11 ms). Daneben zahlreiche gerundete und
gesplitterte Einzelpotentiale, die dadurch

relativ breit erscheinen. 25% polyphasische Potentiale. Mittlere Potentialamplituden um 0.2 mV.

Maximale Innervation :

Diskontinuierliche, "rhythmische" Innervation bei einem gemischten Aktivitätsmuster mit einer Entladungsfrequenz von etwa 120 Hz. Die Amplituden liegen bei etwa 0.25 mV, während der rhythmischen Erregung wachsen sie bis auf 0.75 mV. Danach tritt eine rasche Ermüdung ein.

Kinesiologie (Reflexkriechen nach Vojta) :

Durch die Bahnung werden neue motorische Einheiten rekrutiert. Die Potentialamplituden bleiben zwar mit max. 0.5 mV niedrig, es bildet sich jedoch ein kontinuierliches gemischtes Aktivitätsmuster mit einer mittleren Frequenz von etwa 140 Hz aus, das auch über einen längeren Zeitraum gehalten werden kann.

Beurteilung :

Auch in diesem Fall finden sich Hinweise auf eine neurogene Störung mit ausgeprägter myopathischer Komponente, die nicht nur durch die niedrigen Amplituden, sondern auch durch die gesplitterten Potentiale gekennzeichnet ist. Während der Reflexlokomotion geht das vorher diskontinuierliche Aktivitätsmuster in ein frequenz- und amplitudenstabiles Muster über (Abb. 4.22).

Fall 15: T. U. (männlich)

Geburtsdatum :

5/83

Schwangerschaftsanamnese :

In der 34. Schwangerschaftswoche Pyelonephritis.
Oligohydramnion, Sectio in der 40. Schwangerschaftswoche wegen Beckenendlage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3340 g. Hoher, spitzer Gaumen, 4-Finger-Furche. Dystrophe bis atrophische Muskulatur insbesondere der unteren Extremitäten. Streckhemmung bei beiden Ellenbogengelenken. Linke Hand in Fallhandstellung, Dorsalflexion nicht möglich. Beugekontrakturen beider Hüftgelenke, Kniegelenke in Streckstellung. Beidseits teilkontrakte bis kontrakte Fußgelenke, Pes adductus et equinovarus.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

Der Befund ist nicht bekannt.

Muskelbiopsie :

Nicht bekannt.

Zusätzliche Befunde :

Keine

Bei diesem Kind wurden zwei EMG-Ableitungen durchgeführt. Wie alle anderen untersuchten Kinder erhielt dieses Kind während des Zeitraumes zwischen beiden Untersuchungen Krankengymnastik auf neuphysiologischer Grundlage nach Vojta.

1. EMG-Befund Nr. 10a/83

(Alter z.Zt. der Ableitung : 5 Wochen)

M. quadriceps

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 7.8 ms (Normbereich 7-10.5 ms). Vereinzelt treten Potentiale mit Amplituden bis 0.8 mV auf, im Mittel sind die Potentialamplituden jedoch vermindert. Keine polyphasischen Potentiale.

Maximale Innervation :

Diskontinuierliches Auftreten eines gemischten Aktivitätsmusters mit einer Frequenz um 110 Hz über einen Zeitraum von jeweils etwa 1 s. Dabei nehmen die Amplituden zu, sinken jedoch am Ende des Intervalls wieder ab. Zwischen den Intervallen ist die Grundlinie erkennbar (Ausfall der spinalen Entladungsaktivität).

M. tibialis anterior links

Spontanaktivität :

Zahlreiche positive scharfe Wellen und Fibrillationen.

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 5.1 ms (Normbereich 8-11 ms). Nur wenige polyphasische Potentiale (unter 10%). Die Amplituden der Einzelpotentiale erreichen maximal 0.2 mV.

Maximale Innervation :

Gemischtes Aktivitätsmuster von etwa 130 Hz mit mittleren Amplituden von etwa 0.2 mV, das jedoch nur für wenige Sekunden gehalten werden kann. Das Aktivitätsmuster ist dem Entladungsmuster im M. quadriceps bei Maximalinnervation sehr ähnlich.

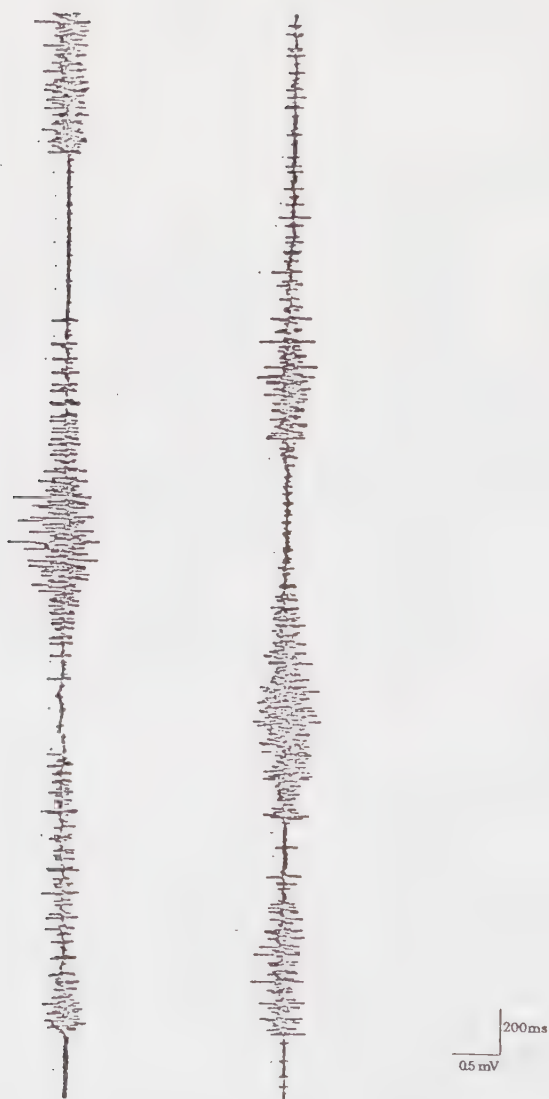


Abb. 4.14.: Spindelförmige, rhythmische Aktivität bei maximaler Innervation. Ein frequenzstabiles Muster wird nicht erreicht. Ableitung im M. quadriceps (Nr. 10a/83)

2. EMG-Befund Nr. 28/84

(Alter z.Zt. der Ableitung : 16 Monate)

M. tibialis anterior

Spontanaktivität :

Positive scharfe Wellen und Fibrillationen

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 5.8 ms (Normbereich 8-11 ms). Vermehrt polyphasische Potentiale (25%). Im Vergleich zur ersten Ableitung erreichen die Amplituden der Einzelpotentiale nur noch etwa 120 μ V.

Maximale Innervation :

Diskontinuierliche Innervation, wobei jeweils nur kurzfristig ein gemischtes Aktivitätsmuster von etwa 140 Hz erreicht wird. "Spindelförmiges" Ansteigen und Abfallen der Potentialamplituden mit maximalen Werten bis 0.5 mV bei instabiler Entladungsfrequenz.

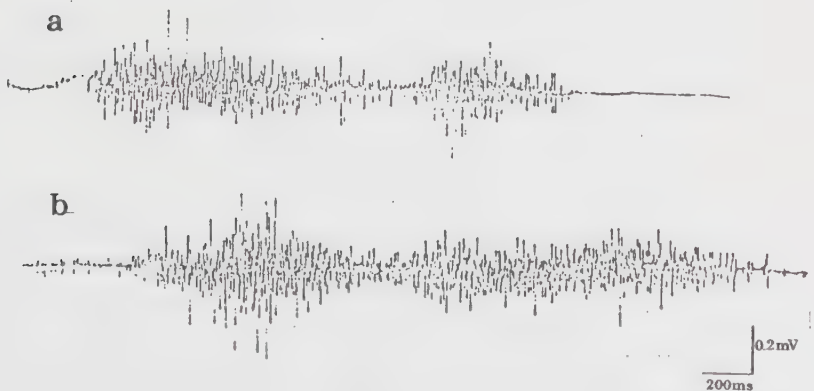


Abb. 4.15.: Änderung des Aktivitätsmusters während der Reflexlokomotion.

a) Ableitung bei spontaner Willküraktivität

b) Während der Reflexlokomotion kommt es kurzfristig zu einem Anstieg der Amplituden und zu einer Frequenzstabilisierung. Abgeleitet im M. tibialis anterior (Nr. 28/84)

Kinesiologie (Reflexumdrehen nach Vojta, 1. Phase) :

Unter der Aktivierung nimmt die Entladungsfrequenz bis auf etwa 170 Hz zu und bleibt über längere Zeit weitgehend konstant. Vereinzelt treten Potentiale mit Amplituden von etwa 0,6 mV auf.

Beurteilung :

Dieser Fall ist von besonderem Interesse, weil uns zwei EMG-Ableitungen im M. tibialis anterior zur Verfügung stehen, die Aussagen über den Verlauf des Krankheitsbildes erlauben. Im Vergleich zur ersten Ableitung hat der Anteil der polyphasischen Potentiale zugenommen und die Einzelpotentiale weisen im Mittel eine höhere Amplitude auf. Auffällig ist, daß bei maximaler Innervation die Diskontinuität des Entladungsmusters zugenommen hat, während die mittlere Entladungsfrequenz nahezu unverändert geblieben ist. Während des Reflexumdrehens kann die Aktivität der erregbaren motorischen Einheiten nun über einen etwas längeren Zeitraum gehalten werden, bis Ermüdung eintritt. In beiden Ableitungen kommt eine deutliche "neuromyopathische" Schädigung zur Darstellung.

Fall 16: F. S. (männlich)

Geburtsdatum :

12/80

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällig. Geburt in der 42. Schwangerschaftswoche. Polyhydramnion.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3680 g. Relativ großer Kopf,

Retrognathie, spitzer, hoher Gaumen. Kräftige Rückenmuskulatur, jedoch erhebliche Muskelatrophien im Bereich der Schultern, Arme und Beine. Rechter Arm innenrotiert, Hände volarflexiert mit adduziertem Daumen. Kontrakte Ellenbogengelenke. Hüftluxation rechts mit Innenrotation, Abduktion und in Streckstellung. Eingeschränkte Innenrotation der linken Hüfte. Das linke Knie in Beugekontraktur, das rechte Knie dagegen in Streckstellung. Pes adductus links mit Spitzfußkomponente, rechter Fuß abduziert und evertiert, der Vorfuß in steifer Plantarflexion.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

Das Ergebnis ist nicht bekannt

Muskelbiopsie :

nicht bekannt

Zusätzliche Befunde :

Im Echo-Enzephalogramm mäßig verbreiteter linker Seitenventrikel

EMG-Befund Nr. 10/81

(Alter z.Zt. der Ableitung : 6 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 6.7 ms (Normbereich 8-11 ms). Der Anteil polyphasischer Potentiale ist mit 40% deutlich erhöht. Auffällig sind sehr schmale, hohe Potentiale mit einem polyphasischen Ausschwingen. Die Amplituden erreichen Werte bis 2 mV.

Maximale Innervation :

Es können nur einzelne motorische Einheiten aktiviert werden, die Entladungsfrequenz beträgt



Abb. 4.16.: Hohe, gesplitterte (●) und frequenzstabile Einzelpotentiale (a). Bei maximaler Innervation wird nur ein Muster motorischer Einheiten erreicht. Deutliche Abnahme der Amplituden bei anhaltender Aktivität (b).
Ableitung im M. tibialis anterior (Nr. 10/81)

etwa 60 Pot./s. Mittlere Amplituden zwischen 1 mV und 1.5 mV, maximale Amplituden bis 5 mV. Im Verlauf deutliche Abnahme der Amplituden bei gleichbleibender Entladungsfrequenz.

Kinesiologie (Reflexumdrehen nach Vojta, 1. Phase) :

Die bei spontaner willkürlicher Innervation beobachteten schmalen Potentialtöne mit polyphasischer Komponente treten nun nicht mehr auf, auch der Gesamtanteil polyphasischer Potentiale ist erniedrigt. Die Entladungsfrequenz bei spontaner Maximalinnervation wird annähernd erreicht, die Potentialamplituden liegen jedoch nur bei etwa 1 mV. Das Aktivitätsmuster erscheint im ganzen dysharmonisch.

Beurteilung :

Die deutliche Lichtung der Innervation mit Erhöhung der Amplituden und der hohe Polyphasiegrad weisen auf eine neurogene Störung hin. Auch in diesem Fall ist die mittlere Potentialdauer verkürzt. Eine Aktivierung zusätzlicher motorischer Einheiten wird nicht erreicht.

Fall 17: B. St. (männlich)

Geburtsdatum :

1/84

Schwangerschaftsanamnese :

Während der Schwangerschaft häufig Ödeme und Anämie. Gewichtszunahme insgesamt 18 kg. Normale Kindsbewegungen. Ab 6. Schwangerschaftsmonat tastbare "Verhärtung" auf der linken Bauchseite. Schwangerschaftsdauer 40 Wochen.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3740 g. Faciale Dysmorphie mit flachem Gesicht, anti-mongoloider Lidachse, tief ansetzenden dysplastischen Ohren, spitzer, hoher Gaumen. 4-Finger-Furche. Strabismus. Rectusdiastase. Muskelhypotonie.

Beugekontraktur beider Ellenbogengelenke, Ulnardeviation der Hände, Adduktionskontraktur beider Daumen. Aplastische Oberarm-Muskulatur. Abduktion in den Hüftgelenken, Kontraktur beider Kniegelenke, Spitzklumpfüße beidseits.

Auffällige Laborwerte :

nicht bekannt

Chromosomenanalyse :

normaler männlicher Karyotyp 46,XY

Muskelbiopsie (Fremdbefund):

Bei einer Untersuchung im Jahre 1984 zeigte sich vermehrt Bindegewebe und eine pathologische Kalibervariation der einzelnen Muskelfasern. Kaum normal strukturierte Fasern, atrophisch randständige und zentrale Vakuolen.

Zusätzliche Befunde :

keine

EMG-Befund Nr. 29/84

(Alter z.Zt. der Ableitung : 9 Monate)

M. biceps brachii

Spontanaktivität :

Fibrillationspotentiale

Leichte Innervation :

Sehr wenige, schmale Potentiale mit niedrigen Amplituden von etwa 50 μ V und einer mittleren Potentialdauer von 2.5 ms (Normbereich 6.5-9 ms). Der Anteil polyphasischer Potentiale erscheint hoch, läßt sich jedoch wegen der geringen Zahl

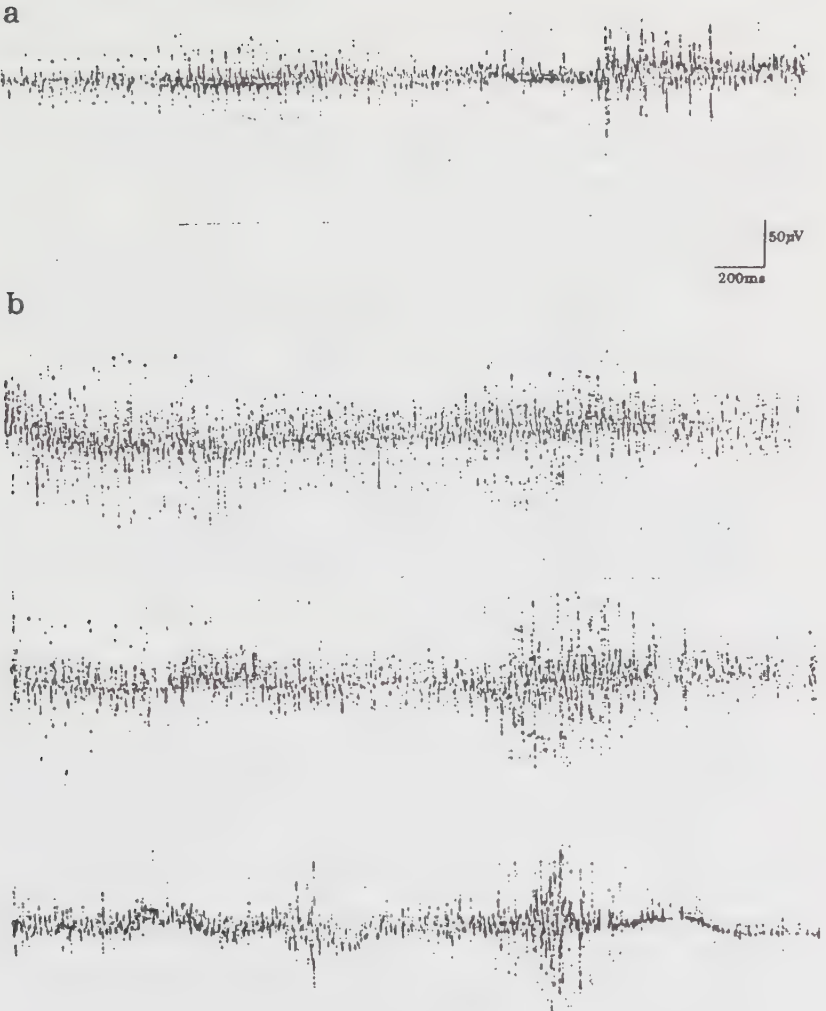


Abb. 4.17.: "Neuromyopathisches", frequenzstabiles Entladungsmuster bei maximaler Innervation (a).

Bei der Bahnung während der Reflexlokomotion nach Vojta (b) kommt es zu einem Anstieg der Entladungsfrequenz und der Amplituden. "Burst"-artige Ausbrüche während der Ermüdung. Abgeleitet im M. biceps brachii (Nr. 29/84)

der Einzelpotentiale nicht sicher angeben.

Maximale Innervation :

Es erscheint ein flaches gemischtes Aktivitätsmuster mit einer mittleren Frequenz von etwa 120 Hz und mittleren Amplituden von etwa 50 μ V. Dazwischen erkennt man einzelne Potentiale mit höherer Amplitude und relativ konstanter Entladungsfrequenz.

Kinesiologie :

Nach Aktivierung ändert sich das Entladungsmuster zunächst nicht. Dann treten jedoch neue Aktionspotentiale mit deutlich höheren Amplituden bis etwa 0.1 mV auf. Die Entladungsfrequenz wächst auf etwa 160 Hz und kann sogar gehalten werden. Danach stellt sich erneut ein flaches Entladungsmuster dar mit einzelnen Potentialen höherer Amplitude. Während dieser Phase erscheinen häufiger Entladungs-"Ausbrüche" von wenigen Millisekunden Dauer, die durch eine höhere Entladungsfrequenz und höhere Potentialamplituden gekennzeichnet sind.

Beurteilung :

Dieser Befund kann aufgrund des flachen Aktivitätsmusters zunächst als Ausdruck einer "myopathischen" Störung mit neurogener Komponente angesehen werden. Diese Annahme wird auch durch den histologischen Befund der Muskelbiopsie unterstützt. Unter der Reflexlokomotion ist jedoch eine Rekrutierung einer großen Zahl neuer und größerer motorischer Einheiten möglich, die allerdings relativ rasch ermüden. Während dieser Ermüdungsphase kommt es offenbar zu einer deutlichen Dysharmonie in der Erregung der motorischen Einheiten, die dann zu den beobachteten "burst-Entladungen" führt. Insgesamt spricht dieser Befund eher für eine komplexe neurogene Schädigung.

Fall 18: S. M. (weiblich)

Geburtsdatum :

10/77

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällig. Lediglich in den letzten Schwangerschaftsmonaten nur geringe Kindsbewegungen. Geburt zum errechneten Termin aus Beckenendlage.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3100 g. Dysproportion zwischen Viscero- und Neurokranium zugunsten Viscerokranium. Kurzer Hals mit Flügelfellbildung beidseits. Tiefliegende Augen, tief ansetzende Ohren. Rechts-konvexe Kyphoskoliose, im Sacralbereich vermehrte Behaarung. Schultergelenke beidseits in Abduktions- und Außenrotationshemmung. Beugekontrakturen im Bereich beider Hände mit Beugung in den Fingergrund- und Mittelgelenken. Beidseitige Hüftgelenksluxation mit Kontrakturen in Adduktions- und Beugehaltung, Streckkontraktur beider Kniegelenke, linker Fuß in Valgusstellung, rechter Fuß in Varusstellung, keine typischen Klumpfüße.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

nicht durchgeführt

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

Deutlicher inspiratorischer und expiratorischer Stridor.

Das Kind verstarb im Alter von 3 Jahren 4 Monaten an einem schweren pulmonalen Infekt.

EMG-Befund Nr. 6/79

(Alter z.Zt. der Ableitung : 16 Monate)

M. tibialis anterior rechts

Spontanaktivität : Keine

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 5.7 ms (Normbereich (8-11 ms). 18% polyphasische Potentiale. Deutliche Schwankungen der Amplituden der Einzelpotentiale zwischen 0.2 mV und 0.6 mV, vereinzelt bis 1.4 mV ansteigend.

Maximale Innervation :

Gemischtes Muster von 160 Hz bis 180 Hz, das über einen längeren Zeitraum anhält. Mittlere Amplituden um 0.5 mV, es erscheinen jedoch auch hohe Amplituden bis 3 mV.

M. biceps femoris

Spontanaktivität :

keine pathologische Spontanaktivität

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 5.3 ms (Normbereich 7-11 ms). Weniger als 10% polyphasische Potentiale. Die mittleren Amplituden liegen bei 0.6 mV.

Maximale Innervation :

Es stellt sich ein gemischtes Entladungsmuster mit einer Frequenz von etwa 120 Hz und mittleren Amplituden um 0.8 mV dar, das bei anhaltender Aktivität vorübergehend in ein Einzelentladungsmuster mit kleineren Amplituden übergeht, dann wieder für kurze Zeit die frühere Entladungsfrequenz annähernd erreicht und schließlich wieder in ein Einzelentladungsmuster zurückfällt. Auffällig ist eine "Gruppierung" von Einzelentladungen.

Beurteilung :

In beiden Muskeln finden sich sowohl Hinweise auf eine neurogene Schädigung aufgrund der verminderten und schwankenden Entladungsfrequenz, als auch auf "myopathische" Veränderungen, die durch die niedrigen Potentialamplituden und die relativ kurze Potentialdauer gekennzeichnet sind. Bei lange bestehenden Neuropathien werden solche "neuromyopathischen" EMG-Befunde häufig beobachtet, wobei in diesem Fall die neurogene Komponente überwiegt. Auffällig ist hier eine vorübergehende diskontinuierliche Verstärkung der Innervation, die jedoch nicht gehalten werden kann und rasch zur Ermüdung führt.

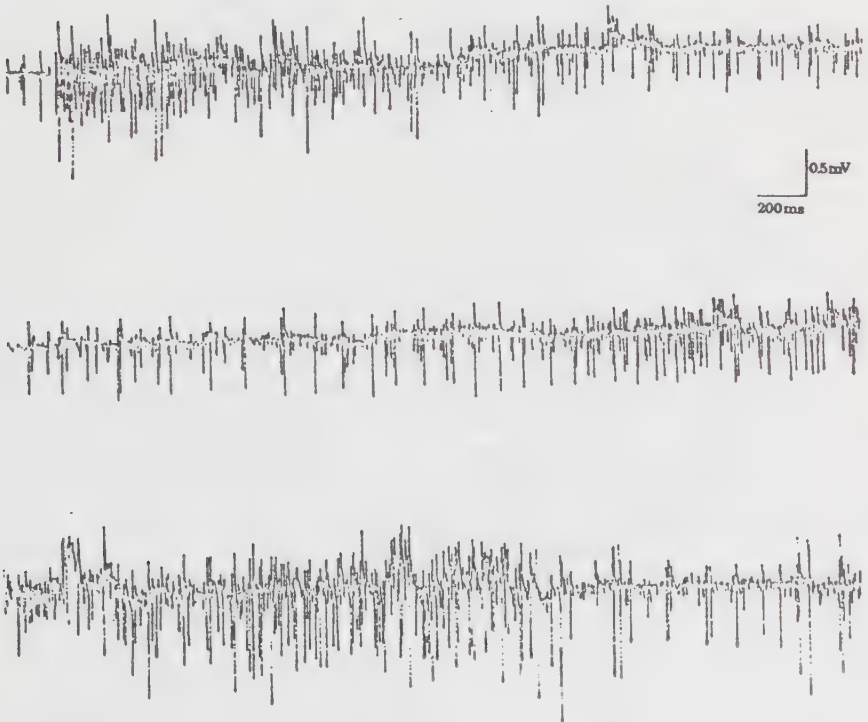


Abb. 4.18.: Instabile Entladungsfrequenz bei maximaler Innervation durch Ausfall motorischer Einheiten.
Ableitung im M. tibialis anterior (Nr. 6/79)

Fall 19: S. B. (weiblich)

Geburtsdatum :

12/83

Schwangerschaftsanamnese :

Bis zur 25. Schwangerschaftswoche unauffälliger Verlauf. EPH-Gestose, spontaner Wehenbeginn in der 38. Schwangerschaftswoche und Sectio bei Beckenendlage. Hydramnion. Grünes Fruchtwasser.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3860 g. Makrocephalie. Kleine Fontanelle, klaffende Nähte. Kephalhämatom. Allgemeine Hypotonie der Rumpfmuskulatur. Streckkontrakturen der Ellenbogengelenke. Dorsalflexion der Hände, Fingergrundgelenke beidseits in Ulnardeviation, Daumen beidseits in maximaler Oppositionskontraktur. Gelenke der unteren Extremitäten in Streckstellung fixiert, Femur beidseits frakturiert, Fehlstellung der Sprung- und Fußgrundgelenke.

Auffällige Laborwerte :

Keine

Chromosomenanalyse :

normaler weiblicher Karyotyp 46,XX

Muskelbiopsie :

Im M. quadriceps kamen nur vereinzelt atrophisierte Muskelfasern in disseminierter Verteilung zur Darstellung. Hinweise auf eine spinale Muskelatrophie oder eine Muskeldystrophie fanden sich nicht.

Zusätzliche Befunde :

Cerebrales Anfallsleiden.

EMG-Befund Nr. 4/85

(Alter z.Zt. der Ableitung : 16 Monate)

M. biceps brachii links

Spontanaktivität :

Fibrillationen

Leichte Innervation :

Mittlere Potentialdauer 9.4 ms (Normbereich 7-9 ms). Relativ zahlreiche polyphasische Potentiale (23%). Vereinzelt finden sich schmale Potentiale mit hohen Amplituden und relativ breitem, "trägem" Ausschwingen (Abb. 4.19).

Maximale Innervation :

Es wird nur ein Muster motorischer Einheiten mit einer Frequenz von 80-100 Pot/s erreicht. Die mittleren Amplituden liegen bei 0.4 mV, maximale Amplituden liegen bei 1.2 mV.

Beurteilung :

Dieser Befund spricht für eine primär neurogene Schädigung, die im Verlauf zu sekundären myopathischen Veränderungen geführt hat. Eine myopathische Störung wurde auch im Muskelgewebe aus dem M. quadriceps gefunden. Allerdings differieren die Befunde aus verschiedenen Muskeln oft erheblich, so daß ein direkter des EMG-Befundes mit der Muskelbiopsie in diesem Fall nur zurückhaltend bewertet werden sollte. Die auffälligen Einzelpotentiale sind nicht sicher zu beurteilen. Gelegentlich können Faszikulationen, die im Rahmen von Vorderhornprozessen und Wurzelläsionen auftreten, diese Potentialform zeigen (STÖHR, 1983). Es ist allerdings auch nicht auszuschließen, daß diese Potentiale aus einer Überlagerung von zwei Einzelpotentialen entstehen.



Abb. 4.19.: "Neuromyopathisches" Aktivitätsmuster (b). Unter den Einzelpotentialen findet man Potentiale mit hohen Amplituden (a).
Ableitung im M. biceps brachii (Nr. 4/85)

Fall 20: J. P. (weiblich)

Geburtsdatum :

10/81

Schwangerschaftsanamnese :

Unauffällige Schwangerschaft. Geburt in der 42. Schwangerschaftswoche durch Not-Section (fetales distress-Syndrom). Verdacht auf Polyhydramnion.

Klinischer Befund bei Geburt :

Geburtsgewicht 3140 g. Retrognathie, hoher, spitzer Gaumen mit verbreiterten Zahnleisten, ausgeprägte Kielbrust, kahnförmiger, schmaler Thorax, Kontrakturen der Ellenbogengelenke, Hände in Ulnardeviation, kontrakte Fingergrundgelenke in Beugestellung.

Massive Bewegungseinschränkung der Hüftgelenke in Beugestellung und Innenrotation, nahezu fixe Kniegelenke in Streckstellung, schwere Klumpfüße beidseits. Trinkschwäche.

Auffällige Laborwerte :

keine

Chromosomenanalyse :

normaler weiblicher Karyotyp 46,XX

Muskelbiopsie :

keine

Zusätzliche Befunde :

Seit dem 16. Lebenstag fokale und generalisierte Krampfanfälle. Im Computertomogramm zeigte sich eine Kleinhirnatrophie mit V.a. eine partielle Hydranencephalie. Häufig pulmonale Infekte.

Das Kind ist im Alter von 5 Jahren verstorben.

EMG-Befund Nr. 16/84

(Alter z.Zt. der Ableitung : 2 Jahre 8 Monate)

M. biceps brachii links

Spontanaktivität :

Monophasische positive und negative Wellen

Leichte Innervation :

Unter der Aktivierung während der Reflexlokomotion treten nur Einzelpotentiale mit Amplituden bis maximal 0.9 mV auf. Die mittlere Potentialdauer beträgt 8.5 ms (Normbereich 7-9 ms). Auffällig ist ein diskontinuierliches Auftreten dieser Potentiale über einen Zeitraum von etwa 15 s. Zwischen diesen Phasen der Aktivierung treten nur positive scharfe Wellen und Fibrillationen auf.

Maximale Innervation :

Unter Aktivierung ist nur ein deutlich gelichtetes, rhythmisches Muster von Einzelpotentialen mit einer Frequenz von etwa 25 Pot/s und Potentialamplituden um 0.6 mV erreichbar.

Beurteilung :

Bei dieser Ableitung muß berücksichtigt werden, daß aufgrund des schweren klinischen Befundes eine Prüfung der Willküraktivität nur während der Reflexlokomotion möglich war. Sehr deutlich zeigt sich insbesondere bei leichter Aktivierung ein abruptes Ansprechen einzelner, relativ großer motorischer Einheiten, die allerdings nur für kurze Zeit angeregt werden können. Dieser Befund spricht für eine erhebliche spinale Funktionsstörung.

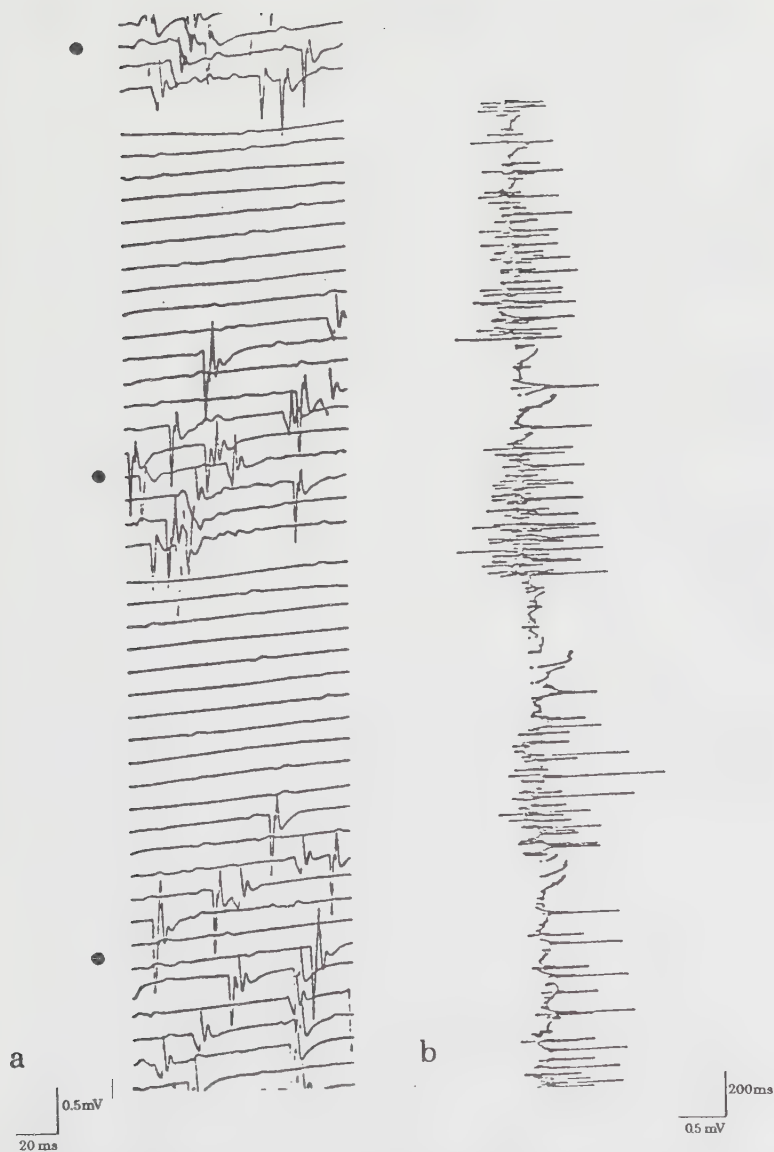


Abb. 4.20.: Diskontinuierliche Entladung (●) einzelner motorischer Einheiten. Einzelpotentiale (a), annähernd maximale Innervation (b). Abgeleitet im M. biceps brachii (Nr. 16/84)

4.2. Zusammenfassende Auswertung

4.2.1. Auswertung nach klinischen Gesichtspunkten

Bei der Untersuchung der pränatalen Entwicklung ergaben sich nur wenige verwertbare Hinweise auf mögliche ätiologische Faktoren. Dies steht auch im Einklang mit Ergebnissen von HALL (1985) oder von WYNNE-DAVIES und LLOYD-ROBERTS (1976), die in einer Untersuchung an 66 sporadischen Fällen mit Arthrogryposis auf die zahlreichen Möglichkeiten des Auftretens von hormonal, vaskulär, mechanisch oder infektiös bedingten Risikofaktoren hinwiesen. Es ist auch wiederholt bemerkt worden, daß Ereignisse insbesondere während der ersten Schwangerschaftswochen der Mutter später häufig nicht mehr oder nur noch vage erinnerlich sind oder subjektiv interpretiert werden und zuverlässige Aussagen in Form von objektiven medizinischen Befunden aus der frühen Entwicklungsphase oft nur schwer zu erhalten sind (z.B. WYNNE-DAVIES et al., 1981).

Bei den von uns untersuchten Kindern gaben 10 Mütter einen komplikationslosen Schwangerschaftsverlauf an. Nur zwei Mütter (Fall Nr. 6,18) berichteten über reduzierte Kindsbewegungen. Allerdings wurden 9 Kinder aus Beckenendlage geboren und auch in diesen Fällen ist eine eingeschränkte Motilität des Fetus wahrscheinlich. In 7 Fällen wurde ein Hydramnion diagnostiziert. Bei diesen Kindern (Fall Nr. 14 bis 20) war auch das Zentralnervensystem von der Schädigung stärker betroffen.

Ein signifikant höheres Alter der Mütter, das als möglicher Risikofaktor von WYNNE-DAVIES und LLOYD-ROBERTS (1976) vermutet wurde, konnten wir nicht feststellen.

Vergleicht man das pränatale Wachstum mit der Entwicklung gesunder Kinder, so zeigt sich, daß das Geburtsgewicht der meisten Kinder mit Arthrogryposis, die von uns untersucht

wurden, in Abhängigkeit von der Gestationsdauer unter den Normwerten liegt (Abb. 4.21.). Bei fast allen Kindern fanden wir eine ausgeprägte allgemeine Muskelhypotonie bzw. Muskelhypoplasie.

In Anlehnung an HALL (1985) versuchten wir zunächst, die untersuchten Fälle aufgrund der klinischen Befunde in drei große Untergruppen einzuordnen. Unter Hinweis auf die Anmerkungen im Kapitel 2 soll eine solche Untergliederung aller-

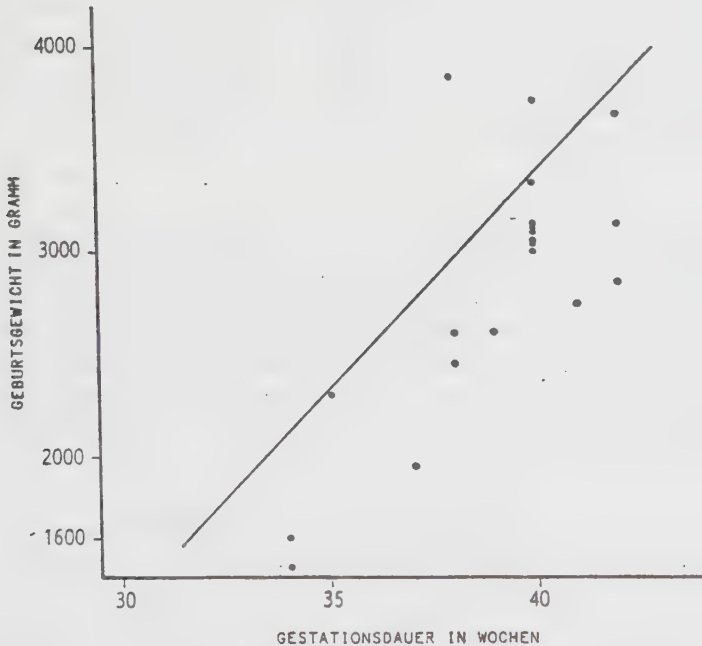


Abb. 4.21.: Geburtsgewicht der Kinder dieser Studie in Abhängigkeit von der Gestationsdauer

dings nicht als Klassifizierung eindeutig abgrenzbarer Sonderformen der Arthrogryposis angesehen werden.

Es ergaben sich die folgenden drei Untergruppen:

Typ 1 : Arthrogryposis ohne weitere erkennbare Mißbildungen

Zu dieser Gruppe gehören die Fälle Nr. 1 bis Nr. 5. Sie sind dadurch gekennzeichnet, daß sich die Mißbildungen weitgehend auf arthrogrypotische Veränderungen beschränken, und entsprechen daher am ehesten der von HALL definierten Amyoplasie. Insbesondere finden sich bei diesen Kindern keine oder nur schwach ausgeprägte faciale Dysmorphiezeichen. Das erste Kind dieser Gruppe kam zwar mit einer Gastroschisis zur Welt, aufgrund des allgemeinen klinischen Befundes ist es jedoch dieser Gruppe zuzuordnen.

Der klinische Befund variiert mit der Ausprägung und dem Schweregrad. In 2 Fällen (Nr. 3,4) zeigten sich Gelenkkontrakturen nur an den unteren Extremitäten bei gleichzeitig bestehender allgemeiner Muskelschwäche auch der oberen Extremitäten. In den übrigen Fällen waren alle Extremitäten in unterschiedlicher Ausprägung betroffen. Wenn auch Beugekontrakturen an den unteren Extremitäten häufiger in dieser Gruppe auftraten, so läßt sich ein "typisches" Haltungsmuster daraus nicht ableiten.

Typ 2 : Arthrogryposis mit ausgeprägten Dysmorphiezeichen im Bereich des Neuro-/Viscerokraniums

Diese Gruppe ist sehr inhomogen zusammengesetzt und umfaßt die Fälle Nr. 6 bis Nr. 14. In unterschiedlicher Ausprägung traten als Dysmorphiezeichen am häufigsten eine Mikrognathie, dysplastische Ohren sowie ein Mißverhältnis von Viscero- und Neurokranium auf. Ein Hydrocephalus internus war ebenfalls ein häufiges Begleitsymptom.

Das Haltungsmuster der Extremitäten ist in nahezu allen Fällen dieser Gruppe durch unterschiedlich stark ausgeprägte Beugekontrakturen insbesondere der Ellenbogengelenke sowie der Hüft- und Kniegelenke charakterisiert. Die Hände waren häufig krallen- oder tatzenartig verändert, die Füße wiesen Deformitäten in Form eines Pes equinovarus auf.

Typ 3: Arthrogryposis im Rahmen eines unklaren Mißbildungssyndroms

Bei allen Fällen dieser Gruppe (Fall Nr. 15 bis Nr. 20) fanden sich in den Angaben über den Schwangerschaftsverlauf Hinweise auf ein Oligo- oder Polyhydramnion. Die Kinder wiesen neben anderen Mißbildungen z.T. schwere Schäden des Zentralnervensystems auf. Makrocephalie und faciale Dysmorphiezeichen mit spitzem, hohem Gaumen und Retrognathie waren ebenfalls zu beobachten. Zwei Kinder aus dieser Gruppe sind verstorben.

Auffallend häufig waren die unteren Extremitäten in Hüftbeugung mit Innenrotation und Kniestreckung fixiert, während die oberen Extremitäten Beugekontrakturen der Ellenbogengelenke mit Innenrotation der Schultergelenke aufwiesen. Die Hände waren in Ulnardeviation entweder palmar- oder dorsalflektiert. Eine Fehlbildung der Füße in Form von Klumpfüßen, Spitzklumpfüßen oder ausgeprägten Spitzfüßen war bei allen Kindern zu finden.

Aus diesen Ergebnissen lassen sich keine "typischen" Haltungsmuster für die definierten Untergruppen ableiten. Allerdings bilden sich offenbar bestimmte Kontrakturen wie z.B. eine Beugung der Hüftgelenke oder Streckkontrakturen der Kniegelenke in Kombination mit Klumpfußdeformitäten häufiger aus als andere Muster. Diese Deformitäten weisen eine große Ähnlichkeit mit Fehlstellungen auf, die bei Kindern mit einer Meningomyelocele und einer Läsion in Höhe der Rückenmarksegmente L2-L5 auftreten können. Einen Zusammenhang zwischen einer möglichen Schädigung bestimmter

Rückenmarksegmente und dem Auftreten charakteristischer Kontrakturen konnten auch BROWN et al. (1980) bei 11 Patienten mit Arthrogryposis aufzeigen. Falls die Gelenkkontrakturen durch eine partielle Denervation bestimmter Muskeln oder Muskelgruppen entstanden sind, müßte auch ein Zusammenhang zwischen den elektromyographischen Befunden und dem klinischen Bild herzustellen sein. Diese Frage wird in dem folgenden Abschnitt untersucht.

4.2.2. Elektromyographische Befunde

Entsprechend der Einteilung der klinischen Befunde in drei Untergruppen versuchten wir zunächst, die elektromyographischen Befunde diesen klinischen Gruppen zuzuordnen. Eine Zusammenstellung der EMG-Befunde ist in Tab. 5 wiedergegeben.

Typ 1: (Fall Nr. 1 bis Nr. 5)

In allen Ableitung dieser Gruppe zeigte sich bei maximaler Innervation ein aufgelockertes bis deutlich gelichtetes Aktivitätsmuster als Ausdruck einer neurogenen Störung. Für diese Beurteilung spricht auch das Auftreten von Fibrillationen in 3 Fällen (Nr. 1,2,4), die als Zeichen einer Denervation bzw. beginnenden Reinnervation angesehen werden können. Dies gilt insbesondere für die Ableitung Nr. 4, da hier der klinische Verdacht auf eine Myelodysplasie im Bereich L2-L5 mit Denervation der zugehörigen Muskelgruppen geäußert wurde.

Auffällig waren in den Ableitungen Nr. 2,3 und Nr. 4 die dysharmonischen Schwankungen der Potentialamplituden bei relativ stabiler Entladungsfrequenz, die jedoch bei dem ältesten Kind dieser Gruppe (Fall Nr. 5) nicht mehr zu beobachten waren. Hier zeigte sich dagegen ein höherer Anteil polyphasischer Potentiale, deren Auftreten eher als

Hinweis auf einen myopathischen Umbau gilt. Dies trifft auch für den Fall Nr. 2 zu, bei dem durch eine Muskelbiopsie eine Fasertypen-Disproportion nachgewiesen wurde. Die mittlere Potentialdauer lag entweder innerhalb oder nur wenig unter der Norm.

Typ 2: (Fall Nr. 6 bis Nr. 14)

Im Gegensatz zu den Ableitungen in der ersten Gruppe waren in dieser Gruppe Fibrillationen nur noch in 2 Fällen (Nr. 6 und 10) zu beobachten. Dagegen nahm der Anteil der polyphasischen Potentiale deutlich zu. Durch das Auftreten zahlreicher Potentiale mit größerer oder kleinerer Potentialdauer lag die mittlere Potentialdauer häufig im Normbereich. Auffällig waren auch die niedrigen Potentialamplituden, die eher im Rahmen einer myopathischen Schädigung gefunden werden. Lediglich in 3 Fällen (Nr. 8,10,11) traten auch Potentiale mit Amplituden bis maximal 5 mV auf.

Das Aktivitätsmuster bei maximaler Innervation erschien in allen Fällen gelichtet und deutlich dysharmonisch. In 2 Fällen (Nr. 8,9) war nach kurzer Aktivität ein konstanter Abfall der Amplituden sowie eine Lichtung des Aktivitätsmusters als Hinweis auf einen Ausfall motorischer Einheiten zu erkennen. In 3 weiteren Fällen (Nr. 6,7,14) wurde nur noch eine rhythmische, salvenartig einsetzende oder diskontinuierliche maximale Innervation erreicht. In 2 Fällen (Nr. 11,13) traten gruppierte Einzelentladungen auf.

Typ 3: (Fall Nr. 15 bis Nr. 20)

Auch in dieser Gruppe sind die EMG-Befunde charakterisiert durch ausgeprägte diskontinuierliche oder rhythmische Entladungsmuster bei maximaler Innervation mit häufig instabiler Entladungsfrequenz, "burst"-artigen Ausbrüchen und rascher Ermüdung. Die mittlere Entladungsfrequenz war in allen Fällen deutlich erniedrigt und in 3 Fällen (Nr. 16,19,20) wurde

Tabelle 5 : Zusammenfassung der EMG-Befunde. Das Auftreten von Fibrillationen und polyphasischen Potentialen ist mit (+) gekennzeichnet, verkürzte Potentialdauer oder niedrige Amplitude mit (-), keine Abweichungen mit (0). Maximale Innervation : Interferenzmuster (IF), Gemischtes Muster (GM), Muster motorischer Einheiten (MME).

Patient Nr.	Fibril- lationen	Poly- phasie	Potentiale Dauer	Ampl.	Muster	Besonder- heiten
1	+		0	-	GM	instabil
2	+	+	0	0	MME-GM	gesplittert
3			-	+	GM	instabil
4	+					keine Pot.
5		+	-	+	GM	
6	+		-	-	GM	rhythmisch
7	(+)	(+)	0	-	MME-GM	rhythmisch
8			0	0	GM	Ermüdung
9		+	-	-	GM-IF	gesplittert
10	+	+	0	+	GM-IF	
11		+	0	+	GM	Gruppen
12		+	0	-	GM-IF	
13			0	+	MME	Doublets
14		+	0	-	GM	rhythmisch
15	+	(+)	-	0	GM	rhythmisch
16		+	-	+	MME	Ermüdung
17	+	(+)	-	-	GM	"bursts"
18			-	0	GM	instabil
19	+	+	+	0	MME	
20	+		0	-	MME	rhythmisch

nur ein Muster motorischer Einheiten erreicht. In einem Fall (Nr. 15) konnten 2 EMG-Ableitungen im M. tibialis anterior im Alter von 5 Wochen bzw. 16 Monaten durchgeführt werden. Dabei zeigte sich in der zweiten Ableitung eine deutliche Zunahme der Diskontinuität des Entladungsmusters sowie eine Zunahme der polyphasischen Potentiale.

Beim Vergleich dieser EMG-Befunde mit dem jeweiligen klinischen Befund ergibt sich, daß eine eindeutige Zuordnung zwischen den klinisch definierten Gruppen und einem jeweils charakteristischen EMG-Befund nicht hergeleitet werden kann. Lediglich in allen Fällen mit ausgeprägter allgemeiner Muskelhypotonie oder -hypoplasie (Nr. 2,7,13,16,19,20) wurde bei maximaler Innervation nur ein Muster motorischer Einheiten erreicht, das auf eine erhebliche Denervation der Muskulatur hinweist. Aber auch in den übrigen Fällen waren die Aktionsmuster aufgelockert oder gelichtet. Ein volles Interferenzmuster (Fall Nr. 9,10,12) konnte nur kurzfristig erreicht werden und ging rasch durch den Ausfall einzelner motorischer Einheiten in ein gemischtes Muster über. Auch eine instabile oder diskontinuierliche Entladungsfrequenz mit Amplitudensprüngen sowie das Auftreten von Fibrillationen oder polyphasischen Potentialen sind offenbar unabhängig vom Schweregrad des klinischen Befundes.

Vergleicht man jedoch die EMG-Befunde im einzelnen mit dem jeweiligen Muster der Kontrakturen, so ergibt sich ein anderes Bild:

Unter der Annahme, daß eine totale oder partielle Denervation einzelner Muskeln oder Muskelgruppen zu einer muskulären Imbalanz und damit zur Ausbildung von Kontrakturen führen kann, ordneten wir den jeweiligen Haltungsmustern die entsprechenden Rückenmarksegmente zu, die nach BROWN et al. (1980) als wahrscheinlicher Ort der partiellen Schädigung gelten können (vgl. Tab. 6). Diesen Angaben wurden unsere EMG-Befunde zum Vergleich gegenübergestellt. Dabei zeigte sich eine deutliche

Tabelle 6 : Vergleich unserer elektromyographischen Befunde mit dem jeweiligen klinischen Befund. Die Rückenmarksegmente geben den wahrscheinlichen Ort der Schädigung an (nach BROWN et al., 1980)

Patient	Kontrakturen	Segment	EMG-Ableitung	
			Muskel	Muster
1	re Arm in Fackelträgerstellung, li Flexion Ellenbogen	C6 (C5,C7)	M. triceps brachii li	gelichtet
2	Beugung der Hüfte, Kniebeugung	L3,L4	M. tibialis ant.	stark gelichtet
3	Beugung der Hüfte, Kniebeugung, Klumpfüße	L3,L4 (S1,S2)	M. quadriceps M. tibialis ant.	gelichtet gelichtet
4	Flexion und Abduktion der Hüfte, re Knie in Extension, Klumpfüße	L4,L5, S1	M. quadriceps M. gastrocnemius	Denervation
5	Adduktion und Innenrotation der Schulter, Extension der Ellenbogen, Pronation und Palmarflexion der Hände	C5,C6 C7,C8	M. deltoideus Flexoren des Unterarmes	gelichtet aufgelockert
6	Kniebeugung Spitzklumpfüße	L3,L4 (S1)	M. tibialis ant.	gelichtet rhythmisch
7	Flexion und Luxation der Hüfte, Spitzklumpfüße	L3,L4 S1	M. tibialis ant.	gelichtet rhythmisch
8	Kniestreckung Hackenfüße	L5,S1	M. gastrocnemius	gelichtet Ermüdung
9	Krallenhände, Klumpfüße	C8,Th1	Extensoren des Unterarmes	aufgelockert bis gelichtet
10	Kniebeugung, Knick-Hackenfüße	L3,L5, S1	M. biceps femoris M. tibialis ant.	aufgelockert Interferenz
11	Hüfte und Knie in Beugehaltung, Knick-Hackenfüße	L3,L5 S1	M. tibialis ant.	gelichtet
12	Kniebeugung, Pes adductus	L3,L4	M. tensor fasc. latae M. semitendinosus	Interferenz gelichtet
13	Kniebeugung, Klumpfüße	L3,L4 (L5)	M. tibialis ant.	stark gelichtet, Doublets
14	Adduktion der Schultern Flexion der Ellenbogen	C6 (C5,C7)	M. triceps brachii	gelichtet rhythmisch

Tabelle 6 : Fortsetzung

Patient	Kontrakturen	Segment	EMG-Ableitung	
			Muskel	Muster
15	Flexion der Hüfte, Kniestreckung, Klumpfüße	L4,L5 S1	M. quadriceps M. tibialis ant.	gelichtet gelichtet
16	Extension, Abduktion, Innenrotation der Hüfte, re Knie in Extension, li Knie in Flexion, re Fuß Plantarflexion mit Eversion	L2,L3, L4	M. tibialis ant.	stark gelichtet
17	Flexion der Ellenbogen, Ulnardeviation der Hände, Adduktion der Daumen	C6 (C5,C7)	M. biceps brachii	stark gelichtet rhythmisch
18	Flexion mit Adduktion und Luxation der Hüfte, Kniestreckung, Klumpfüße	L4,L5 S1	M. biceps femoris M. tibialis ant.	gelichtet Ermüdung aufgelockert
19	Extension der Ellenbogen Dorsalflexion und Ulnardeviation der Hände	C5,C6 (C7)	M. biceps brachii	stark gelichtet
20	Flexion der Ellenbogen Ulnardeviation der Hände Fingerbeugung	C6 (C5,C7)	M. biceps brachii	gelichtet rhythmisch

Übereinstimmung zwischen den angenommenen geschädigten Rückenmarksegmenten und den anatomisch definierten Innervationssegmenten der jeweiligen neurogen geschädigten Muskeln.

So bewirkt z.B. eine partielle Schädigung im Bereich der Cervikalsegmente C5 und C6 eine Schwächung des M. deltoideus und des M. supraspinatus, die beide als primäre Abduktoren die Schulter heben. Durch das relative Übergewicht der Adduktoren kann eine fixierte Adduktions- und Innenrotationsstellung der Schulter entstehen (Fall Nr. 5). In

ähnlicher Weise lassen sich eine Beugekontraktur der Ellenbogengelenke als Folge eines geschwächten *M. triceps brachii* (Fall Nr. 1, 14) und eine Beugehemmung als Folge eines partiell denervierten *M. biceps brachii* (Fall Nr. 19) erklären.

Eine Beugung im Kniegelenk wird bei einer Schwächung des *M. gastrocnemius* nur noch unvollständig erreicht. Gleichzeitig entwickelt sich am Fuß ein relatives Übergewicht der Fußheber und es kann sich ein Hackenfuß ausbilden (Fall Nr. 8). Aus dem Zusammenspiel der Muskelkräfte, die am Fuß angreifen, läßt sich auch leicht erklären, daß ein *Pes equinovarus* infolge einer Schwächung des *M. tibialis anterior* (Dorsalflexion) bei relativem Übergewicht der *Musculi gastrocnemius, soleus* und *hallucis longus* (Plantarflexion und Supination) entsteht (Fall Nr. 3,4,9,13,15,18). Ist dagegen die Zugkraft des *M. peroneus longus* noch relativ stark, so fixiert der Fuß eher in Plantarflexion mit Eversion (Fall Nr. 6,7,16).

Die partielle Schädigung des lumbalen Segmentes L4, die eine Schwächung des *M. tibialis anterior* verursacht, kann auch zu einer Schwächung des *M. quadriceps* führen, so daß sich bei relativem Übergewicht der Kniebeugemuskeln eine Beugekontraktur entwickeln kann (Fall Nr. 2,3,11,13). Umgekehrt läßt sich die Entstehung einer fixierten Streckung des Kniegelenkes als Folge einer Schwächung des *M. biceps femoris* bei gleichzeitig bestehendem relativem Übergewicht der Extensoren erklären (Fall Nr. 18).

Da für die Ausbildung einer Imbalanz nur die relativen Muskelkräfte, die auf ein Gelenk wirken, von Bedeutung sind, können auch partiell denervierte Muskeln noch Fehlstellungen und damit Kontrakturen über den betreffenden Gelenken erzeugen (Fall Nr. 4,10,12,15,17,20).

4.2.3. Kinesiologische Untersuchungen

Nach dem kinesiologischen Konzept der Reflexlokomotion (VOJTA, 1984) reagiert das Zentralnervensystem auf eine Reizung bestimmter afferenter Bahnen mit einer "motorischen Antwort", die sich in Form einer Muskelkontraktion äußert. Bereits in der Neugeborenenzeit existieren reflexbedingte Fortbewegungsmuster, das Reflexkriechen und das Reflexumdrehen, die durch eine entsprechende propriozeptive afferente Reizung ausgelöst werden können. Bei einer ungestörten neuronalen Fortleitung des Reizes wird daher stets eine Aktivierung der globalen Muster der Reflexfortbewegung und damit eine Aktivierung der beteiligten Muskelgruppen möglich sein. Auf eine detaillierte Darstellung dieser Zusammenhänge soll hier unter Hinweis auf die ausführliche Literatur (VOJTA, 1984, mit der dort angegebenen Literatur) nicht näher eingegangen werden.

Umgekehrt kann die Anwendung dieser Fortbewegungsmuster auch als diagnostische Methode eingesetzt werden, um die neuronale Versorgung in einem bestimmten segmentalen Innervationsbereich zu überprüfen (BAUER und VOJTA, 1983). Aus diesem Grunde wurde bei 8 Kindern (Nr. 1,6,9,12,14,15,16,17) auch ein Elektromyogramm bei Aktivierung während der Reflexlokomotion gegen Widerstand abgeleitet.

In 3 Fällen (Nr. 6,12,16) konnte eine Aktivierung zusätzlicher motorischer Einheiten nicht erreicht werden, im Fall Nr. 12 waren sogar deutlich weniger motorische Einheiten aktivierbar als während der maximalen Willkürinnervation (vgl. Abb. 4.21). Andererseits zeigte dieses Kind bereits zum Zeitpunkt der EMG-Ableitung aufgrund der intensiven krankengymnastischen Behandlung auf neurophysiologischer Grundlage deutliche Fortschritte in seiner motorischen Entwicklung. Eine nahezu vollständige Aufhebung der Beugekontraktur über dem Kniegelenk konnte allerdings nur durch eine zusätzliche chirurgische Behandlung in Form einer

Beugesehnenverlängerung erzielt werden. Auch in den Fällen Nr. 6 und Nr. 16 ließ sich der klinische Befund durch die krankengymnastische Behandlung nur teilweise verbessern. Bei einem anderen Fall (Nr. 1) wurde unter der Bahnung zwar annähernd dieselbe Zahl motorischer Einheiten aktiviert, eine Rekrutierung zusätzlicher Einheiten wurde jedoch nicht erreicht. Allerdings kann die Zunahme der Amplitudenschwankungen (vgl. Abb. 4.1.) als Hinweis auf eine Vergrößerung der Areale einzelner motorischer Einheiten gedeutet werden, so daß ein Auftrainieren der noch vorhandenen Muskulatur möglich erscheint.

Eine deutliche Zunahme der Innervation ergab sich in den übrigen Fällen (Nr. 9, 14, 15, 17). Dies zeigte sich nicht nur im Auftreten weiterer, z.T. polyphasischer Potentiale, sondern auch im Anwachsen der Potentialamplituden sowie in einer Stabilisierung des Entladungsmusters. Im Fall Nr. 14 wurde das vorher diskontinuierliche, instabile Aktivitätsmuster in ein frequenz- und amplitudenstabiles Muster übergeführt (Abb. 4.22.). Allerdings trat in allen Fällen nach der Aktivierung eine rasche Ermüdung durch den Ausfall motorischer Einheiten ein (Abb. 4.1., 4.15., 4.17.).

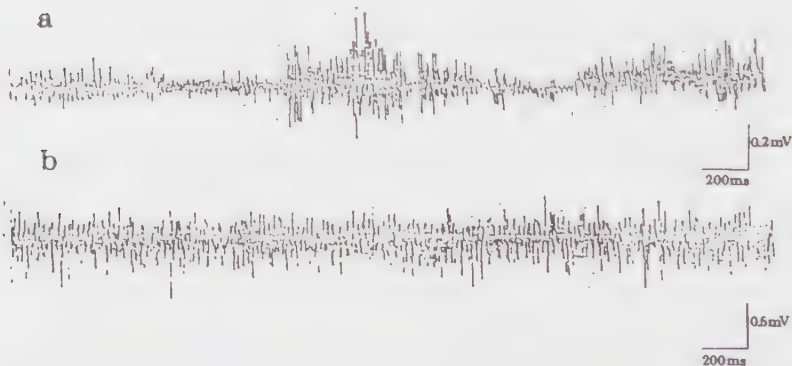


Abb. 4.22.: Diskontinuierliches gemischtes Aktivitätsmuster bei maximaler Innervation (a).
Bei der Bahnung während der Reflexlokomotion nach Vojta (b) zeigt sich ein frequenz- und amplitudenstabiles Muster.
Abgeleitet im M. triceps brachii (Nr. 10/85)

5. Diskussion

Elektromyographische Untersuchungen erlauben Aussagen über die Art und das Ausmaß einer muskulären Schädigung, nicht jedoch über ihre Entstehungsursache. Im Falle der Arthrogryposis werden diese Aussagen darüber hinaus noch weiter eingeschränkt, weil der Krankheitsprozeß zum Zeitpunkt der Geburt bereits weitgehend abgeschlossen ist und Umbauprozesse in dem betroffenen Muskel sich der ursprünglichen Muskelschädigung überlagern. Berücksichtigt man noch, daß viele Graphoelemente der Elektromyographie mehrdeutig sein können, so erscheint es nicht überraschend, daß bei der Arthrogryposis die EMG-Studien verschiedener Autoren häufig zu unterschiedlichen oder gar entgegengesetzten Ergebnissen führten. Nach ENGEL und WARMOLTS (1973, zitiert nach LUDIN, 1976) können neurogene Bilder im Elektromyogramm nur erwartet werden, wenn ganze motorische Einheiten zugrunde gegangen sind, während bei partiell geschädigten motorischen Einheiten der EMG-Befund eher im Sinne einer Myopathie verändert ist. Andererseits können bei schweren chronischen Muskeldystrophien alle Fasern einzelner motorischer Einheiten degenerieren und dadurch zum Ausfall ganzer motorischer Einheiten führen (HOPF, 1985).

Zur Erhärtung der Diagnose bei Kindern mit Arthrogryposis fordern daher STREHL et al. (1985) neben der elektromyographischen Untersuchung routinemäßig eine Muskelbiopsie. Diese Forderung läßt sich allerdings häufig wegen der spärlichen Muskelmasse nur schwer realisieren. In 4 Fällen unserer Studie (Nr. 2,8,17,19) lag uns das Ergebnis einer Muskelbiopsie vor, es ergaben sich jedoch aus den vereinzelt atrophischen Muskelfasern, die teilweise kaum strukturiert waren und variierende Faserdurchmesser aufwiesen, keine eindeutigen Hinweise auf eine spinale Muskelatrophie oder eine Muskeldystrophie.

Nach LUDIN (1976) gilt eine Lichtung des Aktivitätsmusters bei maximaler Willkürinnervation als typischer Befund einer Neuropathie. Eine Verlängerung der mittleren Potentialdauer der Einzelpotentiale und eine Erhöhung der mittleren Potentialamplituden sind Ausdruck der vergrößerten Muskelareale, während das Auftreten von Fibrillationspotentialen als Hinweis auf einen denervierten Muskel angesehen wird (z.B. HOPF 1985). Bei unseren elektromyographischen Untersuchungen fanden wir in allen Fällen sichere Hinweise auf neurogene Veränderungen in der betroffenen Muskulatur. Sie zeigten sich insbesondere in den aufgelockerten bis deutlich gelichteten Aktivitätsmustern, aber auch im Auftreten von Fibrillationspotentialen, die wir in 50% unserer Fälle nachweisen konnten (vgl. Tab. 5). SMITH et al. (1963) fanden ebenfalls Fibrillationspotentiale bei 14 von insgesamt 17 Patienten mit Arthrogryposis. Dieses Ergebnis steht nicht im Gegensatz zu anderen Untersuchungen, z.B. von HERTEL et al. (1969) und FISHER et al. (1970), die in keinem ihrer Fälle Fibrillationspotentiale ableiten konnten, da bei stationären oder nur schwach progredienten Vorderhornprozessen Fibrillationspotentiale als Zeichen der Regeneration oft nicht nachzuweisen sind (AMICK et al., 1967).

Während bei typischen neurogenen elektromyographischen Befunden eine Verlängerung der mittleren Potentialdauer und eine Erhöhung der mittleren Potentialamplitude zu erwarten ist, ergaben sich bei unseren Befunden in 19 Fällen eine verkürzte bis normale Potentialdauer und eine reduzierte mittlere Amplitude der Einzelpotentiale. Diese Veränderungen können auf eine Verkleinerung der Areale der motorischen Einheiten und auf eine verminderte Faserdichte hinweisen. Nach ENGEL und WARMOLTS (1973) werden solche Muster sowohl bei Läsionen der motorischen Vorderhornzellen und bei Polyneuropathien als auch im frühen Stadium der Reinnervation gefunden. Allerdings ist gerade bei Vorderhornprozessen die Potentialdauer häufig um mehr als 30% verlängert und die mittleren Potentialamplituden bis auf das Fünffache erhöht (ERMINIO et al., 1959). Solche sogenannten Riesenpotentiale

traten bei unseren Ableitungen jedoch nicht auf. Bei der Reinnervation entstehen zuerst nur kleine Potentiale von kurzer Dauer, die mit fortschreitender Regeneration höhere Amplituden und eine längere Potentialdauer aufweisen. Auch der Anteil der polyphasischen Potentiale nimmt zu (LUDIN, 1976).

Obwohl einige Graphoelemente in den von uns beschriebenen EMG-Befunden auch eine Interpretation im Sinne einer primär myopathischen Störung erlauben, so überwiegen doch in allen EMG-Befunden dieser Studie die deutlichen Hinweise auf eine primär neurogene Schädigung. So zeigen die EMG-Befunde auch charakteristische Veränderungen, die bei Reinnervationsprozessen nach einer Nervenläsion auftreten können. Da aus verschiedenen Untersuchungen bekannt ist, daß bei der Arthrogryposis die Nervenleitgeschwindigkeit nicht pathologisch verändert ist (z.B. SWINYARD und MAGORA, 1963, AMICK et al., 1967), kann eine Demyelinisierung der peripheren Nerven als Ursache dieser Denervation ausgeschlossen werden. Die "Regeneration" kommt offenbar in verschiedenen Stadien zur Ruhe. Daher finden sich in den Elektromyogrammen gleichzeitig Fibrillationspotentiale und kleine, niedrige Einzelpotentiale (frühes Stadium der Reinnervation), polyphasische Potentiale (mittleres Stadium), aber auch verbreiterte Einzelpotentiale mit hoher Amplitude (spätes Stadium). Wegen des gleichzeitigen Auftretens dieser Potentialformen weichen die Mittelwerte für die Potentialdauer und die Amplituden häufig nur wenig von den Normwerten ab (vgl. Tab. 5).

Darüber hinaus lassen sich die gesplitterten Potentiale, die Doppelentladungen einzelner motorischer Einheiten sowie die "Gruppierung" mehrerer Einheiten am Beginn der maximalen Willkürinnervation als Zeichen einer instabilen Erregungsausbreitung in der motorischen Einheit erklären, die auch im Verlauf der Reinnervation beobachtet werden können (STÖHR und BLUTHARDT, 1983). Weiterführende Aussagen über diese Potentialformen sind allerdings nur mit Hilfe von Multi-elektroden-Untersuchungen möglich.

Eine Degeneration oder eine mangelhafte Differenzierung der motorischen Vorderhornzellen als mögliche Ursache der Arthrogryposis wird seit langem diskutiert und elektromyographische Befunde (z.B. SMITH et al., 1963, AMICK et al., 1967) sowie neuropathologische Untersuchungen (z.B. DRACHMAN und BANKER, 1961) stützen diese Hypothese. CLARREN und HALL (1983) konnten zeigen, daß durch den Ausfall von alpha-Motoneuronen in verschiedenen motorischen Kerngebieten der Rückenmarksegmente eine partielle Denervation der betroffenen Muskelgruppen zu einer Imbalanz und schließlich zur Ausbildung von Gelenkkontrakturen führen kann. Aus der Zuordnung unserer elektromyographischen Befunde zu den jeweiligen spinalen Innervationssegmenten und den zugehörigen klinischen Befunden ergibt sich indirekt eine weitere Unterstützung dieser Hypothese. Da sich die Schädigung diffus über alle Rückenmarksegmente verteilt, können sich aus dem Zusammenwirken der resultierenden Muskelkräfte ganz unterschiedliche Gelenkkontrakturen ausbilden und in vielen Variationen das klinische Bild bestimmen. Auch das Auftreten einer Skoliose in etwa 20% der Fälle mit Arthrogryposis (HERRON et al., 1978) als Folge einer partiellen Mitbeteiligung der thorakalen Rückenmarksegmente läßt sich auf diese Weise erklären.

Eine weitere Auffälligkeit in den elektromyographischen Befunden dieser Studie ist eine deutliche Diskontinuität im Entladungsmuster, die nicht nur durch Amplitudensprünge, sondern insbesondere auch durch eine instabile Entladungsfrequenz mit rhythmischen, "spindelförmigen" Entladungen und rascher Ermüdung gekennzeichnet ist (z.B. Abb. 4.7., 4.14., 4.21). Über diese diskontinuierlichen, rhythmischen Entladungsmuster bei maximaler Willkürinnervation ist bisher nicht berichtet worden. Eine Instabilität der Entladung könnte auch bei Störungen in der neuromuskulären Übertragung an der motorischen Endplatte auftreten. Andererseits verweist LUDIN (1976) darauf, daß sich bei Vorderhornzellen-Erkrankungen die ursprünglich dichten Aktivitätsmuster durch den fortschreitenden Ausfall motorischer Einheiten immer

mehr lichten und die Amplituden abnehmen. Offenbar liegt den in dieser Studie beobachteten instabilen Entladungsmustern ein ähnlicher Entstehungsmechanismus zugrunde.

Die Frage, ob die ungestörte neuronale Entwicklung der motorischen Kerngebiete im Rückenmark auch eine notwendige Voraussetzung für die normale Entwicklung eines Muskels darstellt, ist noch nicht geklärt. Nach BANKER (1985) können insbesondere bei der hier untersuchten "neurogenen" Form der Arthrogryposis in vielen Fällen Veränderungen in der Zahl und der Verteilung der motorischen Vorderhornzellen histopathologisch nachgewiesen werden. Andererseits entwickelt sich eine Muskelfaser während der Embryonalphase nach der 11. Woche nur bei ausreichender nervaler Stimulierung bis zur vollen Differenzierung (TELLO, 1922). Daher vermuten DASTUR et al. (1972), daß sich bei der Arthrogryposis die Muskelfasern zunächst normal aus den Myoblasten entwickeln, dann jedoch aufgrund der fehlenden Innervation durch den Ausfall motorischer Vorderhornzellen in einem unreifen Zustand bleiben. Ein aus solchen Muskelfasern gebildeter Muskel wird hypoplastisch und ist darüber hinaus in unterschiedlichem Ausmaß denerviert. Da eine Reinnervation aufgrund der primären neuronalen Störung nur unvollständig möglich ist, resultiert bei der Aktivierung dieses Muskels eine funktionelle Störung, die sich in den elektromyographischen Befunden der vorliegenden Untersuchung in Form von diskontinuierlichen und rhythmischen Entladungsmustern darstellt.

Die Annahme einer funktionellen Störung auf spinaler Ebene im Bereich der motorischen Vorderhornzellen steht auch im Einklang mit den Ergebnissen der kinesiologischen Untersuchungen dieser Studie, die aufzeigen, daß in Abhängigkeit vom Schweregrad der Schädigung der Vorderhornzellen in manchen Fällen die motorische Aktivität bestimmter Muskelgruppen durch eine propriozeptive Reizung afferenter Bahnen erhöht werden kann. Daraus läßt sich herleiten, daß in diesen Fällen die neuronale Versorgung durch die betrof-

fenen segmentalen Innervationsbereiche dennoch ausreicht, um durch ein Auftrainieren der vorhandenen hypoplastischen Muskulatur eine Verbesserung des klinischen Bildes zu erzielen. Dieses Ergebnis ist von besonderer Bedeutung für die Therapie der Arthrogryposis. Noch vor wenigen Jahren beschränkten sich die therapeutischen Möglichkeiten auf Gipsbehandlungen mit redressierenden Maßnahmen und chirurgische Eingriffe (z.B. ANKERHOLD, 1970). Im Vordergrund standen Arthrotomien und Keilresektionen an Händen und Füßen sowie Beugesehnenverlängerungen, um ein Minimum an Funktionsfähigkeit zu erreichen (GIBSON und URS, 1970). Trotzdem kam es im Verlauf häufig erneut zur Ausbildung von Kontrakturen, die weitere Operationen erforderlich machten (BROWN et al., 1980).

Durch eine frühzeitige und konsequente krankengymnastische Behandlung auf neurophysiologischer Grundlage erscheint es dagegen möglich, die funktionell bedingten Kontrakturen, die bei der Arthrogryposis auftreten, erfolgreich zu behandeln. Positive Behandlungsergebnisse wurden von NIETHARD (1984) erwähnt. Sie bestätigen die Erfahrungen, die auch im Kinderzentrum München bei der krankengymnastischen Behandlung von Kindern mit Arthrogryposis gesammelt wurden. Von den hier beschriebenen 20 Kindern konnten wir 5 Kinder (Nr. 5, 7, 12, 15, 17) regelmäßig über einen längeren Zeitraum während ihrer Behandlung beobachten. Diese Kinder, die z.T. schwere Kontrakturen an den unteren Extremitäten bei erheblicher Muskelhypotonie aufwiesen (vgl. Tab. 5), können sich heute ohne fremde Hilfe fortbewegen. Skeletale Fußdeformitäten erfordern allerdings in den meisten Fällen eine chirurgische Korrektur, wobei am häufigsten eine Talektomie zur Behandlung der angeborenen Klumpfüße durchgeführt wird (HSU et al., 1984, GREEN et al., 1984). Eine Untersuchung, die eine größere Zahl behandelter Kinder umfaßt, ist noch nicht abgeschlossen. Sie soll aufzeigen, ob und in welchem Ausmaß Funktionsverbesserungen bei diesem relativ schweren Krankheitsbild durch gezielte konservativ-therapeutische Maßnahmen dennoch erreicht werden können.

6. Zusammenfassung

Die Arthrogryposis multiplex congenita ist keine eigenständige Krankheit, sondern die Bezeichnung für multiple angeborene Gelenkkontrakturen, die in Kombination mit anderen, insbesondere primär neurogenen oder myopathischen Krankheitsbildern auftreten können. Obwohl die Ätiologie und die Pathogenese nicht vollständig bekannt sind, wird allgemein die Ansicht vertreten, daß in den meisten Fällen durch eine diffuse Entwicklungsstörung oder Degeneration der motorischen Vorderhornzellen des Rückenmarks eine partielle Denervation der betroffenen Muskelgruppen zur Immobilisation und damit zur Ausbildung von Kontrakturen führen kann. Diese Schädigung beginnt bereits in der frühen embryonalen Entwicklungsphase und verläuft nicht progredient.

Bei zwanzig Kindern mit Arthrogryposis, die im Kinderzentrum München Krankengymnastik auf neurophysiologischer Grundlage erhalten, wurden elektromyographische Ableitungen in verschiedenen Muskeln durchgeführt. Das Alter der Kinder lag zwischen 5 Wochen und 5 Jahren. Die Muskelaktionspotentiale wurden mit Hilfe von konzentrischen Nadelelektroden abgeleitet und unter Verwendung einer UV-Kamera auf einem UV-Film registriert. In acht Fällen wurden auch kinesiologische Untersuchungen durchgeführt.

In allen unseren Ableitungen fanden sich deutliche Hinweise auf eine primär neurogene Schädigung der betroffenen Muskulatur. Eine Abhängigkeit der EMG-Befunde von der Ausprägung und dem Schweregrad des klinischen Bildes konnte nicht hergeleitet werden. Dagegen ergab sich durch eine Zuordnung der EMG-Befunde zu den entsprechenden Innervationssegmenten des Rückenmarks, die den geschädigten Muskel versorgen, ein enger Zusammenhang zwischen dem klinischen Bild und dem

segmentalen Bereich des Rückenmarks, der als wahrscheinlicher Ort der neuronalen Störung angesehen werden muß. Damit stützen unsere Ergebnisse die Hypothese, daß die partielle Denervation der Muskulatur einen wichtigen Faktor bei der Ausbildung der Kontrakturen darstellt.

Die neurogene Schädigung zeigte sich auch in diskontinuierlichen, rhythmischen Entladungsmustern bei maximaler Willkürinnervation, über die bisher nicht berichtet wurde. Diese Befunde weisen auf eine komplexe funktionelle spinale Störung im Bereich der motorischen Vorderhornzellen hin, die sekundär zu Veränderungen in der betroffenen Muskulatur führt. Offenbar können die motorischen Einheiten aufgrund dieser Störung nur noch kurzfristig aktiviert werden und ermüden dann sehr rasch.

Bei den kinesiologischen Untersuchungen konnte in 4 Fällen eine Aktivierung zusätzlicher motorischer Einheiten durch eine propriozeptive Reizung bestimmter afferenter Bahnen (Reflexlokomotion nach Vojta) erreicht werden. In einem Fall ging das vorher diskontinuierliche, instabile Entladungsmuster in ein frequenz- und amplitudenstabiles Entladungsmuster über.

Die dargelegten Ergebnisse verdeutlichen, daß bei der Arthrogryposis trotz der schweren, funktionell bedingten Kontrakturen die neuronale Versorgung der hypoplastischen Muskulatur häufig noch ausreicht, um durch ein Auftrainieren eine Verbesserung des klinischen Bildes zu erzielen. Dabei liefert die elektromyographische Untersuchung wichtige Hinweise auf das Ausmaß der noch intakten Innervation. In diesen Fällen kann eine krankengymnastische Behandlung auf neurophysiologischer Grundlage erfolgreich eingesetzt werden, um die Funktionsfähigkeit der kontrahierten Gelenke weitgehend wiederherzustellen. Skeletale Fußdeformitäten erfordern dagegen sehr häufig eine zusätzliche chirurgische Korrektur.

7. Literaturverzeichnis

1. Amick, L.D., W.W. Johnson, und H.L. Smith: Electromyographic and Histopathologic Correlations in Arthrogryposis. Arch. Neurol. 16, 512-520 (1967)
2. Ankerhold, J.: Arthrogryposis multiplex congenita. MMW 6, 221-228 (1970)
3. Banker, B.Q., M. Victor und R.D. Adams: Arthrogryposis Multiplex due to Congenital Muscular Dystrophy. Brain 80, 319-334 (1957)
4. Bauer, K.H. und W. Bode: Myodysplasia multiplex fibrosa. In: Just, G. et al.: Handbuch der Erbbiologie des Menschen, Band III, Springer Verlag, Berlin 1940
5. Bauer, H. und V. Vojta: Neurophysiological investigations (kinesiology) in Neuromyopathy congenita (Arthrogryposis multiplex). 7th Int. Congress of Electromyography, Munich 1983. In: Electroenceph. clin. Neurophysiol. Suppl. 56, S44 (1983)
6. Besser, M. und A. Behar: Arthrogryposis Accompanying Congenital Spinal-type Muscular Atrophy. Arch. Dis. Childh. 42, 667-670 (1967)
7. Bharucha, E.P., S.S. Pandya und D.K. Dastur: Arthrogryposis multiplex congenita, Part I: Clinical and electromyographic aspects. J. Neurol. Neurosurg. and Psychiatry, 35, 425-434 (1972)
8. Brehme, H. und R. Baitsch: Handleistenbefunde bei 15 Patienten mit Arthrogryposis multiplex congenita. Humangenetik 2, 344 (1966)

9. Brown, L.M., M.J. Robson, W.J.W. Sharrard: The Pathophysiology of Arthrogryposis multiplex congenita neurologica. J. Bone Joint Surg. 62(B), 291-296 (1980)
10. Bruggencate, G. ten: Medizinische Neurophysiologie. Thieme Verlag Stuttgart, 1984
11. Casey, P.A. und E. Ger: Abnormal dermatoglyphics in Arthrogryposis multiplex congenita. Hand 2, 34-40 (1979)
12. Christ, F. und G. Anders: Die Röntgenmorphologie der Arthrogryposis multiplex congenita. Fortschr. Röntgenstrahlen 135, 592-596 (1981)
13. Clarren, K.C. und J.G. Hall: Neuropathologic Findings in the Spinal Cords of 10 Infants with Arthrogryposis. J. Neurol. Sciences 58, 89-102 (1983)
14. Dastur, D.K., Z.A. Razzak und E.P. Bharucha: Arthrogryposis multiplex congenita. Part 2: Muscle pathology and pathogenesis. J. Neurol. Neurosurg. and Psychiatry, 35, 435-450 (1972)
15. Donner, M., J. Rapola und H. Somer: Congenital Muscular Dystrophy. Neuropädiatrie 6, 239-258 (1975)
16. Drachman, D. und B. Banker: Arthrogryposis multiplex congenita. Arch. Neurol. 5, 89-105 (1961)
17. Drummond, D.S., R.L. Cruess: The Management of the Foot and Ankle in Arthrogryposis Multiplex Congenita. J. Bone Joint Surg. 60(B), 96-99 (1978)
18. Eckel, U., J. Sprangler, H. Klein: Arthrogryposis multiplex congenita mit neurogener Muskelatrophie und Brachydactylie. Klin. Pädiat. 191, 325-329 (1979)

19. Engel, W. K. und J. R. Warmolts: The motor unit. In: New developments in electromyography and clinical neurophysiology (ed. by J. E. Desmedt), Bd. 1. Karger Verlag Basel (1973)
20. Erminio, F., F. Buchthal und P. Rosenfalck: Motor unit territory and muscle fibre concentrations in paresis due to peripheral nerve injury and anterior horn cell involvement. *Neurology* 9, 657 (1959).
21. Fisher, R.L., W.T. Johnstone, W.H. Fisher Jr. und O.G. Goldkamp: Arthrogryposis multiplex congenita: A clinical investigation. *J. Pediatrics* 76, 255-261 (1970)
22. Frischknecht, W., L. Bianchi und G. Pilleri: Familiäre Arthrogryposis multiplex congenita. *Helv. paediatr. Acta* 15, 259-279 (1960)
23. Fukuyama, Y., Osawa, M. und Suzuki, H.: Congenital progressive muscular dystrophy of the Fukuyama type. *Brain and Development*, Vol. 3, 1-29 (1981)
24. Gibson, D.A. und N.D.K. Urs: Arthrogryposis Multiplex Congenita. *J. Bone Joint Surg.* 52(B), 483-493 (1970)
25. Graner, H. und R. Kühn: Klinische und elektromyographische Untersuchungen bei Kindern mit Arthrogryposis multiplex congenita. *Beitr. Orthop.* 15, 375-378 (1968)
26. Green, A.D.L., J.A. Fixen, G.C. Lloyd-Roberts: Talcotomy for Arthrogryposis Multiplex Congenita. *J. Bone Surg.* 66(B), 679-699 (1984)
27. Hall, J.G., S.D. Reed, K.N. Rosenbaum, J. Gershanik, H. Chen und K.M. Wilson: Limb Pterygium Syndromes. *Am. J. Med. Gen.* 12, 377-409 (1982)

28. Hall, J.G., S. D. Reed und G. Green: The distal arthrogryposes. Am. J. Med. Genet. 11, 185-239 (1982)
29. Hall, J.G., S. D. Reed und G. Green: Part I. Amyoplasia. Am. J. Med. Genet. 15, 571-590 (1983)
30. Hall, J.G.: Genetic aspects of Arthrogryposis. Clin. Orthop. and Rel. Res. 194, 44-53 (1985)
31. Hansen, O.M. und L. Zachariae: Arthrogryposis multiplex congenita mit sekundärer Skoliose infolge Bauchmuskelhypoplasie. Ann. Paedrictr. 192, 306-313 (1959)
32. Henderson, J. L.: The congenital facial diplegia syndrome. Brain 62, 381 (1939)
33. Herron, L.D., G.W. Westin und E.G. Dawson: Scoliosis in Arthrogryposis Multiplex Congenita. J. Bone Joint Surg. 60(A), 293-299 (1978)
34. Hertel, E., S. Stotz, H.M. Jacobi und J.D. Murken: Zur Diagnose der Arthrogryposis multiplex congenita. Arch. orthop. Unfall-Chir. 67, 114-134 (1969)
35. Hirsch, W. und D. Tönnis: Die Bedeutung der Dermato-glyphen und Hautfurchen für die Abgrenzung der Arthrogryposis multiplex congenita. Arch. orthop. Unfall-Chir. 70, 169-185 (1971)
36. Hopf, H. C. und A. Struppler (Hrsg.): Elektromyographie. Lehrbuch und Atlas. Thieme Verlag, Stuttgart 1974
37. Hopf, H.C. (Hrsg.): EMG-Grundbegriffe. G. Fischer Verlag Stuttgart 1985
38. Howard, R.: A case of congenital defect of the muscular system and its association with congenital talipes equinovarus. Proc. Royal Soc. Med. 1, 157-166 (1908)

39. Hsu, L.C.S., D. Jaffray, J.C.Y. Leong: Talectomy for Club-foot in Arthrogryposis. J. Bone Surg. 66(B), 694-696 (1984)
40. Krugliak, L., N. Gadoth und A. J. Behar: Neuropathic form of Arthrogryposis multiplex congenita. J. Neurol. Sci. 37, 179-185 (1978)
41. Kullmann, L., und E. Szijj: Elektromyographische und histologische Veränderungen bei Arthrogryposis. Arch. orthop. Unfall-Chir. 76, 235-241 (1973)
42. Lenz, W.: Syndrom von Pterygien der Kniekehlen sowie Aplasie der Bauchmuskulatur. In: P. E. Becker: Human-genetik, Bd. 3, Thieme Verlag Stuttgart, 1964
43. Livingstone, I.R., G.H. Sack, Jr.: Arthrogryposis Multiplex Congenita Occuring with Maternal Multiple Sclerosis. Arch. Neurol. 41, 1216-1217 (1984)
44. Lloyd-Roberts, G.C. und A.W.F. Lettin: Arthrogryposis multiplex congenita. J. Bone Joint Surg. 52, 494-498 (1970)
45. Ludin, H. P.: Praktische Elektromyographie. Enke Verlag Stuttgart 1976
46. Mackenzie, D.Y.: Arthrogryposis multiplex congenita. Proc. Royal Soc. Med. 52, 1101-1105 (1959)
47. Middleton, D. S.: Studies of prenatal lesions of striated muscle as cause of congenital deformity. Edinburgh Med. J. 34, 401 (1934)
48. Moessinger, A.C.: Fetal Akinesia Deformation Sequence: An Animal Model. Pediatrics 72, 857-863 (1983)

49. Mumenthaler, M.: Neurologie. 8. Auflage. Thieme Verlag Stuttgart, 1986
50. Niethard, F.U.: Erfahrungen mit krankengymnastischer Behandlung auf neurophysiologischer Grundlage bei "Nichtgelähmten". In: Praktische Orthopädie (Hrsg. G. Holfelder), Bd. 16, 425-438 (1984)
51. Otto, A.: Monstrorum sexcentorum descriptio anatomica, pg. 322. Breslau (1841)
52. Pearson, C.M. und W. G. Fowler: Hereditary Non-Progressive Muscular Dystrophy Inducting Arthrogryposis Syndrome. Brain 86, 75-87 (1963)
53. Pedreira, F.A. und R.E. Long: Arthrogryposis multiplex congenita in one of identical twins. Am. J. Dis. Child. 121, 64-66 (1971)
54. Petajan, J.H., G.L. Momberger, J. Aase und D.G. Wright: Arthrogryposis syndrome (Kuskokwim disease) in the Eskimo. J. Am. med. Ass. 209, 1481-1486 (1969)
55. Radu, H., K. Stenzel, M. Bene, Z. Török, S. Migea, L. Bordeianu und A. Osvath: Das arthrogrypotische Syndrom. Deutsche Z. f. Nervenheilkunde 193, 118-140 (1968)
56. Rompe, G.: Die Arthrogryposis multiplex congenita und ihre Differentialdiagnose. 8. Auflage, Thieme Verlag Stuttgart, 1969.
57. Rossi, E.: Le syndrome arthromyodysplasique congenital. Helv. paediatr. Acta 2, 82 (1947)
58. Rossi, P.E. et A. Caflisch: Le syndrome du pterygium. Helv. Paediatr. Acta 2, 119-148 (1951)

59. Schanz, A.: Ein Fall von multiplen congenitalen Kontrakturen. Z. Orthop. 5, 9 (1897)
60. Schinz, H.R., W. E. Baensch, E. Friedl und E. Uehlinger: Lehrbuch der Röntgendiagnostik. 5. Auflage. Band II, 2. Stuttgart (1952)
61. Shapiro, F. und M.J. Bresnan: Arthrogryposis Multiplex Congenita. J. Bone Joint Surg., 64(A), 951-953 (1982)
62. Sheldon, W.: Amyoplasia congenita (Arthrogryposis congenita). Arch. Dis. Child. 7, 117 (1932)
63. Smit, L.M.E. und P.G. Barth: Arthrogryposis Multiplex Congenita due to Congenital Myasthenia. Dev. Med. Child Neurol. 22, 371-374 (1980)
64. Smith, E.M., L.F. Bender, C.N. Stover und A. Arbor: Lower Motor Neuron Deficit in Arthrogryposis. Arch. Neurology 8, 987-116 (1963)
65. Stern, W. G.: Arthrogryposis multiplex congenita. J. Am. Med. Ass. 81, 1507 (1923)
66. Stöhr, M. und M. Bluthardt: Atlas der klinischen Elektromyographie und Neurographie. Kohlhammer Verlag Stuttgart, 1983
67. Strehl, E., M. Vanasse und P. Brochu: EMG and Needle Muscle Biopsy Studies in Arthrogryposis multiplex congenita. Neuropediatrics 16, 225-227 (1985)
68. Swinyard, C.A.: Multiple congenital Contractures (Arthrogryposis). Proc. Soc. Internat. Congr. of Human Genetics, 1397-1398, Rome 1961

69. Swinyard, C.A. und A. Magora: Multiple congenital Contractures (Arthrogryposis): An Electromyographic Study. Arch. Phys. Med. Rehab. 43, 36-41 (1962)
70. Swinyard, C.A. und V. Mayer: Multiple congenital contractures. Public Health considerations of Arthrogryposis multiplex congenita. J. Am. Med. Ass. 183, 23 (1963)
71. Swinyard, C.A.: Concepts of multiple congenital contractures (Arthrogryposis) in Man and Animals. Teratology 25, 247-258 (1982)
72. Swinyard, C.A. und E. E. Bleck: The Etiology of Arthrogryposis (Multiple congenital contractures). Clin. Orthop. and Rel. Res. 194, 15-29 (1985)
73. Sul, Y.C., R.E. Mrak, O.B. Evans, G.M. Fenichel: Neurogenic Arthrogryposis in one Identical Twin. Arch. Neurol. 39, 717-718 (1982)
74. Taylor, A. J.: Autosomal trisomy syndromes. J. Med. Genet. 5, 227 (1968)
75. Tello, J. F.: Die Entstehung der motorischen und sensiblen Nervenendigungen. Z. f. Anatomie und Entwicklungsgeschichte 64, 384-440 (1922)
76. Uhlig, H.: Klinik, Pathologie und Ätiologie der Arthrogryposis multiplex congenita. Z. f. Kinderheilkunde, 79, 616-629 (1957)
77. Valentin, B.: Verh. dtsch. orthop. Ges. 21, 406 (1927)
78. Vojta, V.: Die zereberalen Bewegungsstörungen im Säuglingsalter. 4. Auflage. Enke Verlag Stuttgart (1984)

79. Weyers, H.: Handbuch med. Radiol. Band V,3. Springer Verlag Berlin (1968)
80. Wynne-Davies, R. und G.C.Lloyd-Roberts: Arthrogryposis multiplex congenita. Arch. Dis. Childhood 51, 618-623 (1976)
81. Wynne-Davies, R., P.F.Williams, J.C.B.O'Connor: The 1960s Epidemic of Arthrogryposis multiplex congenita. J. Bone Joint Surg. 63(B), 76-82 (1981)

DANKSAGUNG

Diese Arbeit wurde am Kinderzentrum München durchgeführt. Herrn Prof. Dr. med. Dr. h.c. Theodor Hellbrügge danke ich sehr herzlich für die Überlassung des Themas sowie für seine stete Förderung und sein Interesse an dieser Arbeit.

Mein besonderer Dank gilt Herrn Dr. med. Hartmut Bauer, der diese Arbeit mit viel Geduld, Rat und Diskussion betreute, für die Überlassung seiner EMG-Aufzeichnungen.

Frau Gisela Bielsky danke ich für die technische Hilfe beim Anfertigen der Zeichnungen.

Den Eltern der Kinder, deren Photographien verwendet wurden, bin ich zu Dank verpflichtet für ihre Einwilligung zur Veröffentlichung.

Schließlich möchte ich allen Kolleginnen und Kollegen des Kinderzentrums danken, die mir mit Rat zur Seite standen.

TABELLARISCHER LEBENSLAUF

1. 11. 1945	Geboren in Kulmbach
1952 - 1956	Besuch der Grundschule in Einbeck
1956 - 1965	Besuch der Goethe-Schule in Einbeck (Altsprachlich-neusprachliches Gymnasium mit naturwissenschaftl. Zweig) Fremdsprachen: Englisch, Latein, Griechisch
23. 2. 1965	Ablegen der Reifeprüfung
1965 - 1968	Studium der Physik an der Eberhard-Karls- Universität Tübingen
7.12. 1967	Vordiplom in Physik
1968 - 1972	Studium der Physik an der Ludwig- Maximilians-Universität München
14. 7. 1972	Diplom-Hauptprüfung in Physik Diplomarbeit auf dem Gebiet Astrophysik an der Universitätssternwarte München
1972 - 1981	Wissenschaftlicher Mitarbeiter am Meteoro- logischen Institut der Universität München. Wissenschaftliche Tätigkeit auf dem Gebiet Physik der Atmosphäre
1978 - 1984	Studium der Humanmedizin an der Ludwig- Maximilians-Universität München
18. 3. 1980	Ablegen der Ärztlichen Vorprüfung
26. 3. 1981	Erster Abschnitt der Ärztlichen Prüfung
18. 3. 1983	Zweiter Abschnitt der Ärztlichen Prüfung
7. 5. 1984	Dritter Abschnitt der Ärztlichen Prüfung
11. 5. 1984	Erteilung der Approbation als Arzt durch das Bayerische Staatsministerium des Innern
seit 1984	Wissenschaftlicher Mitarbeiter am Institut für Soziale Pädiatrie und Jugendmedizin der Universität München im Kinderzentrum München

